



Jahresbericht 2006



Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt
an der Medizinischen Fakultät
der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg





SACHSEN-ANHALT

Ministerium für
Gesundheit und Soziales

Die Ministerin

Ministerium für Gesundheit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt
Postfach 39 11 55 • 39135 Magdeburg

An die geschätzte Leserschaft
des
Jahresberichtes 2006 zur Häufigkeit von
congenitalen Fehlbildungen und Anomalien
sowie genetisch bedingten Erkrankungen



Sachsen-Anhalt

13. November 2007



Liebe Leserinnen und Leser,

Das Gesundheitsministerium Sachsen-Anhalt fördert seit 1995 das Fehlbildungsmonitoring als einen Teil der Gesundheitsberichterstattung für Sachsen-Anhalt.

Jährlich von dieser Einrichtung herausgegebene Berichte versetzen uns als einziges Bundesland in die Lage, flächendeckend Erkenntnisse zu Fehlbildungsraten bei Neugeborenen zu publizieren, für die Fachwelt verfügbar zu machen sowie für die Präventionsarbeit zu nutzen. Machen Sie von diesem Angebot bitte regen Gebrauch!

Mein Dank gilt allen Beteiligten – den Dateneinsenderinnen und Dateneinsendern aus 30 Geburtskliniken im Land, Gynäkologen, Kinderkardiologen, Pathologen für die nahezu lückenlosen, detaillierten aber anonymisierten Datenübermittlungen an das Register und dem Fehlbildungsmonitoring mit dem Team um Frau Dr. med. Simone Pötzsch für die geleistete Arbeit und die akribische Erstellung des wiederum sehr informativen Jahresberichtes 2006.

Mit freundlichen Grüßen

Dr. Gerlinde Kuppe

Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien sowie genetisch bedingten Erkrankungen 2006

Simone Pöttsch
Jana Hoyer-Schuschke
Andrea Köhn
Cornelia Vogt
Dorit Götz
Marion Haase
Sonja Großberndt

Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt
an der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg*

Leipziger Straße 44
39120 Magdeburg

Telefon: 0391/67-14174
Fax: 0391/67-14176

<http://www.med.uni-magdeburg.de/fme/zkh/mz>
<http://www.angeborene-fehlbildungen.com/>

Unter der Angabe der Quelle können die Inhalte der Publikation kopiert und/oder zu Publikationszwecken weiter verwendet werden.

Titelbild: Eik

Redaktionsschluss: September 2007
ISSN: 1861-3535

* mit Unterstützung des Ministeriums für Gesundheit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt



Angeborene Fehlbildungen:

Gesicherte Präventionsstrategien müssen dringend umgesetzt werden

Der vorliegende Jahresbericht 2006 des Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt fasst ein weiteres Jahr hervorragender und sehr wichtiger Arbeit zusammen, für die den beteiligten Mitarbeitern großer Dank gebührt.

Ein wichtiges Ergebnis dieser Arbeiten ist, dass die Häufigkeit des Auftretens von schweren angeborenen Neuralrohrdefekten wie Spina bifida und Meningomyelozele im Laufe des letzten Jahrzehntes leider nicht erkennbar gesunken ist. Dies ist höchst enttäuschend, denn zahlreichen Studien haben belegt, dass durch eine konsequente Supplementierung mit dem B-Vitamin Folsäure, beginnend bereits vor der Konzeption und mit Dauer für mindestens die ersten 8 Wochen der Schwangerschaft, etwa 50 bis 70 % der angeborenen Neuralrohrdefekte verhindert werden können.

Auch in Deutschland haben seit Mitte der 1990er Jahre viele wissenschaftliche Fachgesellschaften die Vorbeugung durch eine erhöhte Zufuhr des B-Vitamins Folsäure in Tablettenform und durch Anreicherung von Grundnahrungsmitteln empfohlen. Angesichts der großen Häufigkeit dieser Fehlbildungen und der meist entstehenden schweren und lebenslangen Mehrfachbehinderung sowie der entstehenden hohen Folgekosten kommt der effektiven Umsetzung dieser wirksamen und preiswerten Präventionsmaßnahme höchste Priorität zu. Tatsächlich aber unterstreicht der auch in Deutschland nicht eingetretene Rückgang der Fehlbildungshäufigkeit, dass nur ein sehr kleiner Teil der Schwangeren eine effektive individuelle Prophylaxe mit Folsäuretablettten mit Beginn schon vor der Befruchtung erreicht, so wie es auch die Erfahrungen aus vielen anderen Ländern zeigen.

Vor allem deshalb haben inzwischen etwa 40 Staaten die Anreicherung von Grundnahrungsmitteln wie Mehl und Backwaren mit Folsäure umgesetzt, mit der die Folsäureversorgung der gesamten Bevölkerung verbessert wird. Erfahrungen aus den USA, Kanada und vielen anderen Ländern der Welt zeigen, dass die Anreicherung trotz der damit im Vergleich zur Tablettenprophylaxe niedrigeren Folsäurezulage zu einer Senkung der Zahl der angeborenen Neuralrohrdefekte - je nach Ausgangsbedingungen - um 30 bis mehr als 50 % führt. Zudem liegen Hinweise

auf eine deutliche Senkung der Todesfälle durch Herz-Kreislaufkrankungen und Schlaganfälle sowie auf einen möglichen Rückgang der Neuentstehung von bösartigen Erkrankungen vor.

In Deutschland sind bisher aber nur einzelne folsäureangereicherte Grundnahrungsmittel wie Speisesalz und Mehlbackmischungen auf dem Markt, die nur einen kleineren Teil der Bevölkerung erreichen. Dagegen wurde im Jahr 2007 in Irland eine allgemeine Folsäureanreicherung von Mehl eingeführt und in Großbritannien die Zugabe von Folsäure zu Lebensmitteln durch die Lebensmittelbehörde FSA empfohlen. In Österreich haben die beiden großen Fraktionen des Bundesparlaments gemeinsam ihre Regierung aufgefordert, die Mehlanreicherung mit Folsäure umzusetzen.

In Deutschland schlug der Verband der Mehlhersteller (Verband deutscher Mühlen) dem Bundesverbraucherminister Seehofer vor, die generelle Anreicherung des an Bäckereibetriebe gelieferten Weißmehls vorzusehen. Damit würde auf einen Schlag die derzeit zu niedrige Folsäurezufuhr in unserer Bevölkerung verbessert. Verbraucher, die nicht angereicherte Backwaren wünschen, könnten aber weiterhin Produkte aus anderen Mehlsorten auswählen. Verbraucherminister Seehofer hat sich seit vielen Jahren für die Gesundheitsförderung und die Prävention eingesetzt. Nachdem die Folsäureanreicherung von Grundnahrungsmitteln eine der wirksamsten und hinsichtlich des Kosten-Nutzen-Verhältnisses günstigsten Präventionsmaßnahmen überhaupt ist, ist sehr zu hoffen, dass der Minister eine Folsäureanreicherung mit Mehl engagiert unterstützt.

Univ.-Prof. Dr. med. Berthold Koletzko
Dr. von Haunersches Kinderspital, Klinikum der Universität München
Vorsitzender des Arbeitskreises Folsäure und Gesundheit
(www.ak-folsaeure.de)

Inhaltsverzeichnis

1	Erfassungsregion	8
2	Geborenenzahlen 2006	9
3	Beteiligte Einrichtungen der Region 2006	10
3.1	Geburtskliniken/Kinderkliniken	10
3.2	Einrichtungen prä- und postnataler Diagnostik	10
3.3	Pathologisch-anatomische Institute/Prosekturen	10
4	Allgemeine Informationen	11
4.1	Erfassung und Auswertung	11
4.2	Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur	12
5	Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten	13
5.1	Überblick zu eingegangenen Daten aus allen meldenden Einrichtungen	13
5.2	Herkunft (Landkreis) und Geburtsklinik von Kindern und Feten mit Fehlbildungen	14
6	Geschlechtsverhältnis	16
7	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N=582)	17
8	Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=582)	18
9	Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N=230)	20
10	Pränatale Sonografiebefunde	22
11	Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen	24
12	Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)	26
12.0	Definitionen	26
12.1	Neuralrohrdefekte (Q00./Q01./Q05.)	29
12.2	Anencephalie (Q00.)	30
12.3	Spina bifida (Q05.)	31
12.4	Encephalocele (Q01.)	32
12.5	Microcephalie (Q02.)	33
12.6	Congenitale Hydrocephalie (Q03.)	34
12.7	Arhinencephalie/Holoprosencephalie (Q04.1/Q04.2)	35
12.8	Anophthalmie/Microphtalmie (Q11.0/Q11.1/Q11.2)	36
12.9	Microtie/Anotie (Q16.0/Q17.2)	37
12.10	Fallot-Tetralogie (Q21.3)	38
12.11	Transposition der großen Gefäße - TGA (Q20.1/Q20.3)	39
12.12	Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)	40
12.13	Aortenisthmusstenose (Q25.1)	41
12.14	Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Q36./Q37.)	42
12.15	Gaumenspalte (Q35.)	43
12.16	Choanalatresie (Q30.0)	44
12.17	Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (Q39.0-Q39.4)	45
12.18	Dünndarmatresie/-stenose (Q41.1/Q41.2/Q41.8/Q41.9))	46
12.19	Rectum- und Analatresie/-stenose (Q42.0-Q42.3)	47
12.20	Hoden, nicht descendiert (Q53.1-Q53.9)	48
12.21	Hypospadie (Q54.0-Q54.3/Q54.8/Q54.9)	49
12.22	Epispadie (Q64.0)	50
12.23	Indifferentes Geschlecht (Q56.)	51
12.24	Potter-Sequenz (Q60.6)	52
12.25	Nierenagenesie, einseitig (Q60.0/Q60.2)	53

12.26	Zystennieren (Q61.1-Q61.9)	54
12.27	Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)	55
12.28	Präaxiale Polydactylie (Q69.1/Q69.2)	56
12.29	Reduktionsfehlbildungen, insgesamt - obere und untere Extremitäten (Q71./Q72./Q73.)	57
12.30	Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)	58
12.31	Omphalocele (Q79.2)	59
12.32	Gastroschisis (Q79.3)	60
12.33	Prune-belly-Sequenz (Q79.4)	61
12.34	Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)	62
12.35	Patau-Syndrom - Trisomie 13 (Q91.4-Q91.7)	63
12.36	Edwards-Syndrom - Trisomie 18 (Q91.0 - Q91.3)	64
12.37	Indikatorfehlbildungen, insgesamt	65
13	Analyse der festgestellten genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexe, Embryopathien und Chromosomenaberrationen	67
13.1	Chromosomenaberrationen	67
13.2	Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen	68
13.3	Sequenzen/Assoziationen/Komplexe	68
13.4	Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen	69
14	Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen	70
14.1	Fehlbildungen des Zentralnervensystems	70
14.2	Chromosomale Aberrationen	71
14.3	Multiple congenitale Anomalien (MCA) und sonstige Fehlbildungen, die Anlass für die Frauen waren, einen Schwangerschaftsabbruch durchführen zu lassen	72
14.4	Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen	73
15	Zusammenfassung	74
16	Neugeborenen-Hörscreening	75
17	Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2006	79
18	Jahresbericht 2006 des Zentrums für Neugeborenenenscreening in Sachsen-Anhalt	82

Abbildungen

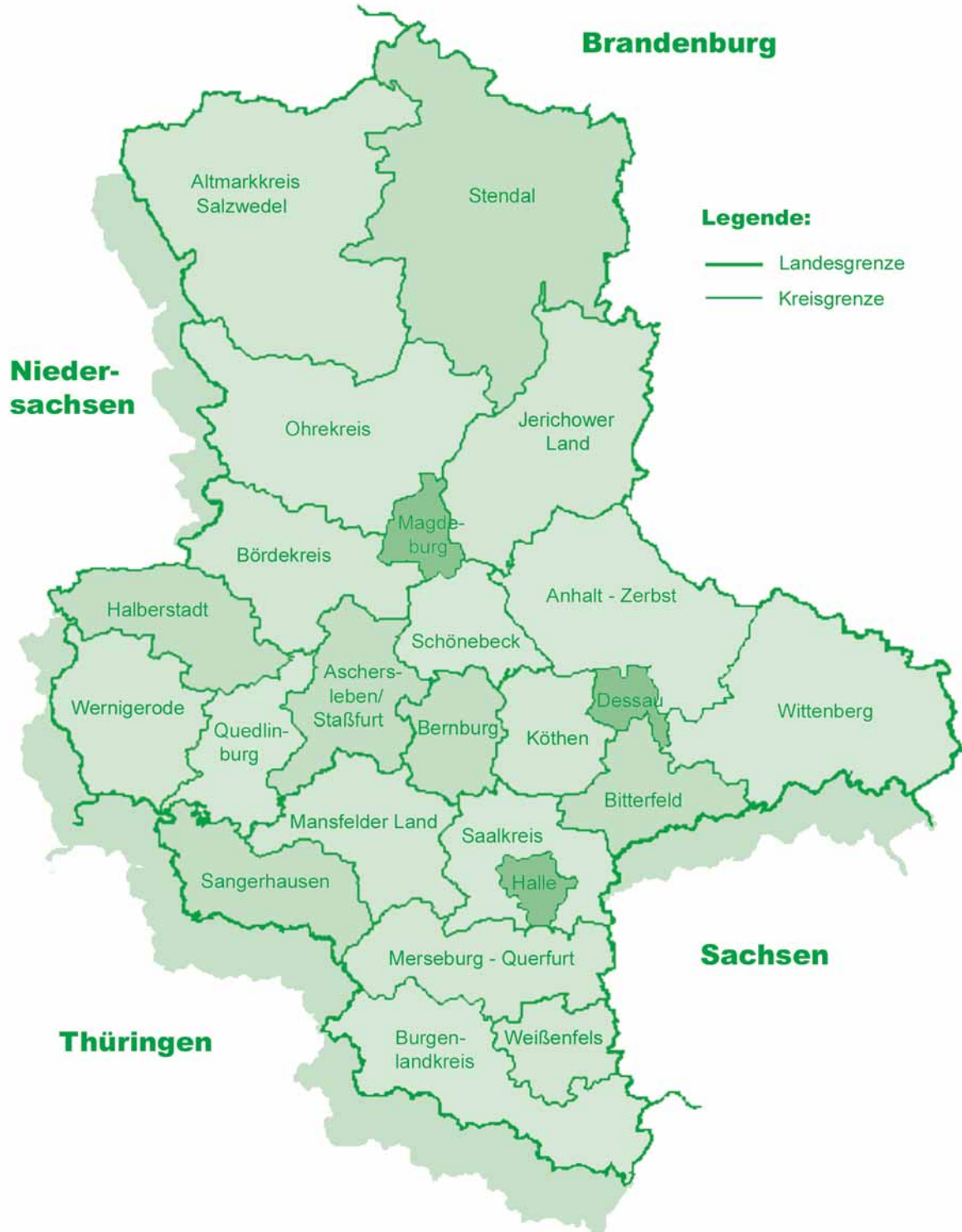
1	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 2000 bis 2006)	17
2	Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)	18
3	Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)	20
4	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich 2000 bis 2006)	21
5	Organsystembeteiligung bei großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)	24
6	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1996	29
7	Entwicklung der Gesamtprävalenzen der Neuralrohrdefekte und der Prävalenzen bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1996	29
8	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 1996	30
9	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1996	31
10	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in der Erfassungsregion seit 1996	32
11	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 1996	33
12	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 1996	34
13	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 1996	35
14	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 1996	36
15	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1996	37
16	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1996	38
17	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1996	39
18	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996	40
19	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1996	41
20	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1996	42
21	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1996	43
22	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1996	44
23	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1996	45
24	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1996	46
25	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1996	47
26	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendiertem Hoden in der Erfassungsregion seit 1996	48
27	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1996	49
28	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1996	50
29	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1996	51
30	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1996	52

31	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1996	53
32	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1996	54
33	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1996	55
34	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 1996	56
35	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 1996	57
36	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1996	58
37	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 1996	59
38	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastroschisis in der Erfassungsregion seit 1996	60
39	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1996	61
40	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996	62
41	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996	63
42	Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996	64
43	Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (1996 bis 2006), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den Großstädten und Landkreisen	65
44	Rate aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2006	66
45	Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2006	66
46	Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2006	73
47	Mutteralter bei induzierten Aborten 2006 (gruppiert)	73

Abkürzungen

ASD	Atriumseptumdefekt
BP	Basisprävalenz
DD	Differenzialdiagnose
EUROCAT	European Surveillance of Congenital Anomalies
ICBDSR	International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research
IA	induzierte Aborte
k. A.	keine Angabe
LG	Lebendgeborene
MCA	Multiple congenitale Anomalien
NT	Nackentransparenz
P	Prävalenz
PDA	persistierender Ductus arteriosus
PFO	persistierendes Foramen ovale
PLG	Prävalenz Lebendgeborene
SA	Spontanaborte
SSW	Schwangerschaftswoche
TAC	transabdominale Amniocentese
TG	Totgeborene
V. a.	Verdacht auf
VSD	Ventrikelseptumdefekt
ZNS	Zentralnervensystem

1 Erfassungsregion



2 Geborenenzahlen 2006

	Lebend- geborene*	Totgeborene*	Spontanaborte ab 16. SSW	Abortinduktion nach pränataler Diagnostik	Gesamt
Altmarkkreis Salzwedel	705	1	-	1	707
Anhalt-Zerbst	409	3	1	1	414
Aschersleben/Staßfurt	621	1	-	2	624
Bernburg	412	1	-	-	413
Bitterfeld	616	3	-	1	620
Bördekreis	541	2	2	1	546
Burgenlandkreis	914	2	-	2	918
Dessau	515	5	1	1	522
Halberstadt	455	3	2	3	463
Halle	1.988	7	-	4	1.999
Jerichower Land	643	2	-	3	648
Köthen	460	1	-	3	464
Magdeburg	1.789	6	15	7	1.817
Mansfelder Land	655	3	-	-	658
Merseburg/Querfurt	912	3	-	4	919
Ohrekreis	809	1	2	4	816
Quedlinburg	439	3	-	3	445
Saalkreis	480	-	-	1	481
Sangerhausen	412	-	2	2	416
Schönebeck	441	2	2	2	447
Stendal	903	3	-	5	911
Weißenfels	440	3	-	2	445
Wernigerode	620	2	2	1	625
Wittenberg	748	-	2	-	750
Kreisfreie Städte (Dessau, Halle, Magdeburg)	4.292	18	16	12	4.338
Landkreise gesamt	12.635	39	15	41	12.730
Sachsen-Anhalt	16.927	57	31	53	17.068

* Statistisches Landesamt Sachsen-Anhalt, 2007

3 Beteiligte Einrichtungen der Region 2006

3.1 Geburtskliniken/Kinderkliniken

- Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen
- Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel
- AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt GmbH
- Asklepios Kliniken Weißenfels-Hohenmölsen GmbH
- Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg
- Diakoniekrankenhaus Seehausen gGmbH
- Georgius-Agricola Klinikum Zeitz
- Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH
- Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH
- Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH
- Klinik St. Marienstift Magdeburg
- Klinikum Bernburg gGmbH
- Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg gGmbH
- Klinikum Mansfelder Land gGmbH, Haus Eisleben
- Klinikum Schönebeck gGmbH
- Krankenhaus am Rosarium GmbH Sangerhausen
- Krankenhaus Anhalt-Zerbst gGmbH
- Krankenhaus Martha-Maria Halle-Dörlau gGmbH
- Krankenhaus Paul-Gerhardt-Stift Lutherstadt Wittenberg
- Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle
- Kreisklinik Aschersleben-Staßfurt gGmbH
- Kreiskrankenhaus Köthen
- Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg
- MEDIGREIF Kreiskrankenhaus Burg GmbH
- MEDIGREIF Bördekrankenhaus gGmbH Neindorf
- Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg
- Saale-Unstrut Klinikum Naumburg
- Sana Ohre-Klinikum GmbH Haldensleben
- Städtisches Klinikum Dessau
- Städtisches Klinikum Magdeburg

3.2 Einrichtungen prä- und postnataler Diagnostik

- Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg
- Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologie, Magdeburg
- Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Institut für Humangenetik und Medizinische Biologie
- Orthopädische Gemeinschaftspraxis Dipl.-Med. Fiedler und Giesecke, Merseburg
- Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Institut für Humangenetik
- Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Zentrum für Kinderheilkunde, Stoffwechsellabor
- pränatale Ultraschalldiagnostik:
Dr. Schneider, Dres. Perlitz, Dr. Karsten, DM Prell, CA Dr. Müller,
CA Dr. Henschen, CA Dr. Seeger, OA Dr. Köhler, OÄ Dr. Gerloff, PD Dr. Hahmann

3.3 Pathologisch-anatomische Institute/Prosekturen

- AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt GmbH, Institut für Pathologie
- Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg gGmbH, Institut für Pathologie
- Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Institut für Pathologie
- Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Institut für Pathologie
- Praxisgemeinschaft für Pathologie Stendal, Dr. Pollak, PD Dr. Schultz, Dr. Lüders
- Städtisches Klinikum Dessau, Institut für Pathologie
- Städtisches Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie

4 Allgemeine Informationen

Das Fehlbildungsmonitoring kann mit dem aktuell vorgelegten Jahresbericht 2006 auf ein weiteres Jahr einer generellen populationsbezogenen Fehlbildungserfassung im Bundesland Sachsen-Anhalt zurückblicken.

Dies wurde ermöglicht durch eine relativ stabile personelle und finanzielle Ausstattung unserer Einrichtung. Wir freuen uns, dass aufgrund der weiterhin bestehenden Förderung durch das Ministerium für Gesundheit und Soziales des Landes Sachsen-Anhalt die kontinuierliche Erfassung und Auswertung der Daten zu angeborenen Fehlbildungen zeitnah gewährleistet wird. Wir möchten uns in diesem Zusammenhang besonders bei unseren Ansprechpartnern Herrn Dr. Gunkel aus dem genannten Ministerium sowie Frau Ritter aus dem Landesverwaltungsamt Halle für die angenehme Zusammenarbeit im Jahr 2006 bedanken.

Weiterhin bedanken wir uns bei den Kollegen, die uns an der Medizinischen Fakultät der Otto-von-Guericke-Universität bei verwaltungstechnischen Belangen unterstützen. Besonderer Dank gilt hier der Verwaltungsdirektorin Frau Dipl.-Wirtsch. Rätzel, dem Referat für Forschung und der Personalabteilung für die Zusammenarbeit. Die Kooperation mit unseren Einsendern ist erfreulicherweise durch eine gleichbleibend hohe Qualität der übermittelten Daten gekennzeichnet, was durch die im Kapitel 4.2. dargestellten Meldedaten verdeutlicht wird.

4.1 Erfassung und Auswertung

In unsere Auswertungen fließen die Daten zu Geborenen mit angeborenen Fehlbildungen und Chromosomenstörungen aus dem gesamten Bundesland Sachsen-Anhalt ein (Bezugnahme auf den Wohnort der Mutter während der Schwangerschaft bzw. zum Zeitpunkt der Geburt).

Die Gesamtzahl der "Geborenen" beinhaltet:

- Lebendgeborene,
- Totgeborene,
- medizinisch induzierte Aborte (alle SSW),
- Spontanaborte ab der 16. SSW

und bildet die Grundlage für die jährlichen Prävalenzberechnungen.

Bei der Auswertung der induzierten Aborte wird der errechnete Geburtstermin zugrunde gelegt, so dass als Geburtsjahr z. B. 2006 gilt, obwohl ggf. ein induzierter Abort Ende 2005 vorgenommen wurde. Dieses Vorgehen ist international so üblich. Bei den Spontanaborten wird keine Korrektur des Geburtszeitpunktes vorgenommen.

Die Angaben zu Lebend- und Totgeborenen werden vom Statistischen Landesamt Halle zur Verfügung gestellt.

Alle an das Fehlbildungsmonitoring übermittelten Meldungen werden nach Eingang ärztlich kontrolliert und die Diagnosen entsprechend der ICD10 kodiert. Angaben zur Medikamenteneinnahme in der Schwangerschaft werden nach dem international empfohlenen ATC-Code erfasst.

Im vorliegenden Bericht wird die Gesamtzahl der Kinder mit großen Fehlbildungen sowie die Verteilung des Vor-

So möchten wir uns an dieser Stelle bei allen Kollegen, die direkt und indirekt an der Erfassung der Daten zu angeborenen Fehlbildungen beteiligt sind, recht herzlich bedanken.

Neuerungen im Fehlbildungsmonitoring im Jahr 2006:

Durch den Umzug des zur Universitätskinderklinik gehörenden Zentrums für Neugeborenen-Screening auf den Campus ergab sich eine intensive Zusammenarbeit. Wie bereits in vielen anderen Bundesländern etabliert, beabsichtigten wir Trackingstrukturen für das Neugeborenen-Hörscreening unter Nutzung bereits vorhandener Ressourcen zu schaffen. Die ersten Ergebnisse dieser Arbeit werden in Kapitel 16 dieses Berichtes dargestellt. Explizit möchten wir uns hier bei allen HNO-Ärzten, die aktiv an der Etablierung eines generellen Neugeborenen-Hörscreenings mitwirken, bedanken, besonders bei Frau Dr. Vorwerk aus der HNO-Klinik der Otto-von-Guericke Universität Magdeburg sowie Frau Dr. Rasinski aus der HNO-Klinik der Martin-Luther-Universität Halle.

Zum Schluss möchten wir darauf hinweisen, dass das Fehlbildungsmonitoring eine neue Website erstellt. Unter www.angeborene-fehlbildungen.com werden sowohl die Informationen der noch existierenden alten Website aktualisiert dargestellt, als auch Studien und Publikationen zum Thema "Angeborene Fehlbildungen" zu finden sein.

kommens in Großstädten und Landkreisen in den Kapiteln 7 und 8 dargestellt. Geborene mit lediglich kleinen Fehlbildungen bzw. Normvarianten werden nicht extra ausgewertet, da wir davon ausgehen, dass diese Daten von uns nicht ausreichend vollständig erfassbar sind. Die häufigsten Einzeldiagnosen großer Fehlbildungen, die im Jahr 2006 ermittelt wurden, finden sich in Kapitel 11.

Da wir von vielen Gynäkologen pathologische pränatalsonografische Befunde übermittelt bekommen, haben wir in diesem Jahr erneut eine gesonderte Auswertung dieser Daten in Kapitel 10 vorgenommen.

In bewährter Form finden sich in Kapitel 12 die Auswertungen der vom ICBDSR erfassten sogenannten Indikatorfehlbildungen. Aufgrund der langjährig so praktizierten Darstellung ist eine Beurteilung der aktuellen Daten im Vergleich zu den in diesem Jahr neu berechneten Basisprävalenzen der Jahre 1996-2005 möglich. In vielen Fällen ist durch die vorliegenden Daten von EUROCAT eine Einordnung der sachsen-anhaltischen Daten im europäischen Kontext möglich.

Ergänzend werden in Kapitel 13 dieses Berichtes Daten zu genetisch bedingten Erkrankungen, Chromosomenstörungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexen und Embryopathien erläutert sowie in Kapitel 14 die fehlbildungsbedingten Abortinduktionen analysiert.

Auch in diesem Jahr liegt der Jahresbericht des Zentrums für Neugeborenen-Screening mit Daten zu angeborenen Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien vor.

4.2 Datenqualität und Vollständigkeit/Meldeprozedur

Im Jahr 2006 haben Einsender aus 30 Geburts- bzw. Kinderkliniken sowie verschiedene ambulant und stationär tätige Kollegen aus Einrichtungen der Prä- bzw. Postnataldiagnostik Daten an das Fehlbildungsmonitoring übermittelt.

Mit insgesamt 2.271 Datensätzen (ohne Berücksichtigung der Zugehörigkeit zur Erfassungsregion) bestehend aus Kontroll- und Fehlbildungsfällen lässt sich eine ähnliche Melderate wie in den Vorjahren verzeichnen (2005: 2.306).

Enthalten sind hier jedoch auch 99 Fälle, in denen uns nur ein sonografischer Pränatalbefund ohne postnatale Befundbestätigung vorliegt.

Von den restlichen 2.172 Geborenen wurde uns, außer in einem Fall, der Monat der Geburt mitgeteilt. Im Vorjahr war noch bei 0,5 % der Geborenen dieser Fakt unbekannt.

Das Gestationsalter wurde bei nahezu allen Geborenen mitgeteilt. Nur in 0,8 % der Fälle (17 Geborene) wurde die Schwangerschaftswoche nicht angegeben (2005: 3,1 %).

Das Geburtsgewicht wurde im Jahr 2006 bei 97,5 % der Geborenen dokumentiert (2005: 96,6 %). Vergleichbar dem Vorjahr konnte in 0,8 % der Fälle das Geschlecht nicht bei der Geburt ermittelt werden (2005: 0,9 %).

Ein wichtiger Parameter, welcher insbesondere bei der

Beurteilung von Chromosomenaberrationen eine Rolle spielt, ist das Mutteralter bei Geburt des Kindes. Von den 2.172 im Jahr 2006 Geborenen ist uns dies in 99,7 % der Fälle bekannt (2005: 97,4 %). Bei allen Geborenen mit einer Chromosomenstörung wurde das Mutteralter dokumentiert.

Das Vateralter wurde uns nur in circa zwei Dritteln der Fälle mit übermittelt.

Zusammenfassend ist ein gleichbleibend gutes Meldeverhalten der Einsender auch im Jahr 2006 zu verzeichnen. Hierbei konnte erfreulicherweise die Datenqualität bzw. die -vollständigkeit deutlich verbessert werden.

Änderungen der Meldeprozedur wurden 2006 nicht vorgenommen. Einsender können sich gerne an uns wenden, wenn sie sogenannte **“weiße Meldebögen”** für den Minimaldatensatz bzw. ausführliche **“grüne Meldebögen”** benötigen. Wir stellen Ihnen diese Bögen wie gewohnt kostenfrei zur Verfügung.

Bestellungen der Meldebögen sind jederzeit per Telefon unter **0391-6714174** bzw. per Mail unter **monz@med.ovgu.de** möglich.

Hinsichtlich der Meldung der Fehlbildungsdaten hat sich in vielen Einrichtungen die Übermittlung per Fax bewährt. Unsere Fax-Nr. lautet: **0391-6714176**.

Gerne stehen wir Ihnen jederzeit auch für Rückfragen zum Meldeprozedere bzw. auch allgemein zum Thema **“Angeborene Fehlbildungen”** zur Verfügung.

5 Herkunft der fehlgebildeten Kinder und Feten

5.1 Überblick zu eingegangenen Daten aus allen meldenden Einrichtungen

Meldende Einrichtung	Gemeldete mit großen Fehlbildungen	Gemeldete mit großen/kleinen Fehlbildungen	Alle gemeldeten Kinder/Feten
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	6	8	8
Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	3	4	4
AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt GmbH	28	42	45
AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt GmbH, Institut für Pathologie	4	4	4
Asklepios Kliniken Weißenfels-Hohenmölsen GmbH	6	7	7
Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg	4	5	5
Diakoniekrankenhaus Seehausen gGmbH	0	1	1
Dr. Altus, Fachärztin für Humangenetik, Magdeburg	21	21	22
Dr. Karstedt, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin, Kinderkardiologe, Magdeburg	82	88	89
Frauenärzte Sachsen-Anhalt, Pränatale Ultraschalldiagnostik	61	65	210
Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	3	4	4
Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH	12	15	17
Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH	13	16	16
Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH	14	17	23
Klinik St. Marienstift Magdeburg	47	185	349
Klinikum Bernburg gGmbH	9	15	18
Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg gGmbH	7	7	7
Klinikum Dorothea Christiane Erxleben Quedlinburg gGmbH, Institut für Pathologie	4	5	5
Klinikum Mansfelder Land gGmbH, Haus Eisleben	8	8	12
Klinikum Schönebeck gGmbH	17	31	357
Krankenhaus am Rosarium GmbH Sangerhausen	7	9	13
Krankenhaus Anhalt-Zerbst gGmbH	2	2	2
Krankenhaus Martha-Maria Halle-Dörlau gGmbH	0	0	0
Krankenhaus Paul-Gerhardt-Stift Lutherstadt Wittenberg	15	18	18
Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	41	43	43
Kreisklinik Aschersleben-Staßfurt gGmbH	15	23	28
Kreis Krankenhaus Köthen	13	23	349
Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Institut für Pathologie	18	18	18
Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin	21	22	22
Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Universitätsfrauenklinik	35	52	54
MEDIGREIF Bördekrankenhaus gGmbH Neindorf	7	9	9
MEDIGREIF Kreis Krankenhaus Burg GmbH	1	4	64
Orthopädische Gemeinschaftspraxis Fiedler und Giesecke, Merseburg	3	4	4
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Institut für Humangenetik	11	11	14
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Institut für Pathologie	10	18	34
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Universitätsfrauenklinik	37	45	50
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Universitätsfrauenklinik, Pränatale Ultraschalldiagnostik	26	26	44
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Universitätskinderklinik	64	75	83
Praxisgemeinschaft für Pathologie Stendal Dr. Pollak, PD Dr. Schultz, Dr. Lüders	2	2	2
Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	1	1	1
Sana Ohre-Klinikum Haldensleben	19	77	255
Städtisches Klinikum Dessau	13	18	18
Städtisches Klinikum Dessau, Institut für Pathologie	3	4	4
Städtisches Klinikum Magdeburg	31	79	88
Städtisches Klinikum Magdeburg, Institut für Pathologie	8	10	19

Die Tabelle gibt einen Überblick, aus welchen meldenden Einrichtungen die im Fehlbildungsmonitoring gesammelten Daten stammen. Es ist möglich, dass Informationen zu einem

Kind aus unterschiedlichen Institutionen gemeldet wurden. Aufgrund von Mehrfachmeldungen entspricht die Gesamtzahl nicht der Anzahl der Kinder/Feten mit Fehlbildungen.

5.2 Herkunft (Landkreis) und Geburtsklinik von Kindern und Feten mit Fehlbildungen

Frauenkliniken und Kinderkliniken																
Landkreise	Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Gardelegen	Altmark-Klinikum gGmbH Krankenhaus Salzwedel	AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt GmbH	Asklepios Kliniken Weißenfels-Hohenmölsen GmbH	Carl-von-Basedow-Klinikum Merseburg	Diakoniekrankenhaus Seehausen gGmbH	Georgius-Agricola Klinikum Zeitz	Gesundheitszentrum Bitterfeld/Wolfen gGmbH	Harz-Klinikum Wernigerode-Blankenburg GmbH	Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal gGmbH	Klinik St. Marienstift Magdeburg	Klinikum Bernburg gGmbH	Klinikum Dorothea Christiane Erleben Quedlinburg gGmbH	Klinikum Mansfelder Land gGmbH, Haus Eisleben	Klinikum Schönebeck gGmbH	Krankenhaus am Rosarium GmbH Sangerhausen
Altmarkkreis Salzwedel	12	6	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Anhalt-Zerbst	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	-	-	-	-	-
Aschersleben/Staßfurt	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	21	-	1	-	3	-
Bernburg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	13	-	-	1	-
Bitterfeld	-	-	-	-	-	-	-	14	-	-	-	-	-	-	-	-
Bördekreis	-	-	2	-	-	-	-	-	1	-	3	-	-	-	-	-
Burgenlandkreis	-	-	-	2	-	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-	1
Dessau	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Halberstadt	-	-	29	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Halle	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Jerichower Land	-	-	-	-	-	-	-	-	-	4	6	-	-	-	1	-
Köthen	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-
Magdeburg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	125	-	-	-	1	-
Mansfelder Land	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	1	-	-	8	-	-
Merseburg/Querfurt	-	-	-	1	9	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
Ohrekreis	1	-	-	-	-	-	-	-	-	1	18	-	-	-	-	-
Quedlinburg	-	-	5	-	-	-	-	-	-	-	-	-	11	-	-	-
Saalkreis	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Sangerhausen	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	6
Schönebeck	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	6	1	-	-	26	-
Stendal	2	-	-	-	-	1	-	-	-	27	1	-	-	-	-	-
Weißenfels	-	-	-	4	1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Wernigerode	-	-	3	-	-	-	-	-	14	-	-	-	4	-	-	-
Wittenberg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
sonstiger Wohnsitz	-	2	1	-	-	1	1	-	1	-	3	-	2	-	-	1
gesamt pro Klinik	15	8	40	7	11	2	4	14	16	32	188	15	18	8	32	9

Frauenkliniken und Kinderkliniken	Krankenhaus Anhalt-Zerbst gGmbH	Krankenhaus Martha-Maria Halle-Dölau gGmbH	Krankenhaus Paul-Gerhardt-Stift Lutherstadt Wittenberg	Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle	Kreis Klinik Aschersleben-Staßfurt gGmbH	Kreis Krankenhaus Köthen	Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg, Universitätsfrauenklinik	MEDIGREIF Bördekrankenhaus gGmbH Neindorf	MEDIGREIF Kreis Krankenhaus Burg GmbH	Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg, Universitätsfrauenklinik	Saale-Unstrut Klinikum Naumburg	Sana Ohre-Klinikum Haldensleben	Städtisches Klinikum Dessau	Städtisches Klinikum Magdeburg	Charité Berlin, Klinik für Frauenheilkunde und Geburtsmedizin	Hausentbindung	unbekannt
Landkreise																	
Altmarkkreis Salzwedel	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-
Anhalt-Zerbst	5	-	1	-	-	-	4	-	1	3	-	-	7	1	-	-	1
Aschersleben/Staßfurt	-	-	-	-	20	-	3	-	-	6	-	-	-	1	-	-	1
Bernburg	-	-	-	-	2	3	2	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-
Bitterfeld	-	-	-	1	-	-	2	-	-	-	-	-	1	-	-	-	1
Bördekreis	-	-	-	-	-	-	-	8	-	10	-	1	-	5	1	-	-
Burgenlandkreis	-	-	-	1	-	-	6	-	-	-	1	-	-	-	-	-	1
Dessau	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	12	-	-	-	-
Halberstadt	-	-	-	-	1	-	-	-	-	6	-	-	-	-	-	-	2
Halle	-	-	-	31	-	-	30	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
Jerichower Land	-	-	-	-	-	-	-	-	23	11	-	-	-	1	-	-	2
Köthen	-	-	-	-	-	20	6	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-
Magdeburg	-	-	-	-	-	-	1	-	-	52	-	-	-	66	-	1	7
Mansfelder Land	-	-	-	1	5	-	5	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Merseburg/Querfurt	-	-	-	1	-	-	5	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
Ohrekreis	-	-	-	-	-	-	-	-	2	10	-	73	-	18	2	1	1
Quedlinburg	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	1
Saalkreis	-	-	-	3	-	-	8	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Sangerhausen	-	-	-	-	-	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1
Schönebeck	-	-	-	-	-	-	-	-	-	2	-	-	-	5	-	-	-
Stendal	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	1	-	-
Weißenfels	-	-	-	1	-	-	3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Wernigerode	-	-	-	1	-	-	-	-	-	1	-	-	-	-	-	-	-
Wittenberg	-	-	20	-	-	-	-	-	-	1	-	-	1	-	-	-	-
sonstiger Wohnsitz	1	-	-	-	-	-	4	-	-	1	-	2	-	-	-	-	-
gesamt pro Klinik	6	0	21	40	28	23	82	8	26	105	1	77	22	97	5	2	20

Diese Tabelle zeigt, aus welchen Landkreisen die Kinder/Feten (Lebendgeborene, Totgeborene, induzierte Aborte und Spontanaborte, inklusive der vor der 16. SSW) mit großen und kleinen Fehlbildungen kommen, die dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt gemeldet

wurden sowie die dazugehörige Geburtsklinik. Nicht immer wurde dem Fehlbildungsmonitoring diese Klinik zur Kenntnis gebracht und nicht alle Fehlbildungen wurden von den Geburtskliniken gemeldet.

6 Geschlechtsverhältnis

Geschlechtsverhältnis bei allen Lebend- und Totgeborenen in Sachsen-Anhalt nach Angaben des Statistischen Landesamtes Halle

männlich	8.863 Lebend- und Totgeborene
weiblich	8.121 Lebend- und Totgeborene
gesamt	16.984 Lebend- und Totgeborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,09

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit großen Fehlbildungen (inklusive Aborte)

männlich	303 Geborene
weiblich	271 Geborene
unbekannt	7 Geborene
unklar	1 Geborenes
gesamt	582 Geborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,12

Geschlechtsverhältnis bei allen Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen und Anomalien

männlich	199 Geborene
weiblich	173 Geborene
unbekannt	1 Geborenes
gesamt	373 Geborene

Geschlechtsverhältnis m : w = 1,15

Die Zahl der Lebend- und Totgeborenen in Sachsen-Anhalt ist im Jahr 2006 erneut leicht rückläufig gewesen und fällt unter 17.000.

Das sekundäre Geschlechtsverhältnis zeigt mit 1,09 eine etwas deutlichere Androtropie als in den Vorjahren (2005: 1,02; 2004: 1,08).

Dieses Verhältnis ist ebenso bei den Geborenen mit Fehlbildungen, mit einer etwas deutlicheren Knabenwendigkeit von 1,12 bei allen Geborenen mit großen Fehlbildungen und 1,15 bei den Geborenen mit ausschließlich kleinen Fehlbildungen, ersichtlich.

7 Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (N=582)

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	526	90,4
davon: Lebendgeborene bis zum 7. Lebenstag verstorben	(3)	(0,5)
davon: Lebendgeborene nach dem 7. Lebenstag verstorben	(3)	(0,5)
Spontanaborte ab der 16. SSW	7	1,2
induzierte Aborte	45	7,8
Totgeborene	2	0,3
unbekannt	2	0,3
gesamt	582	100

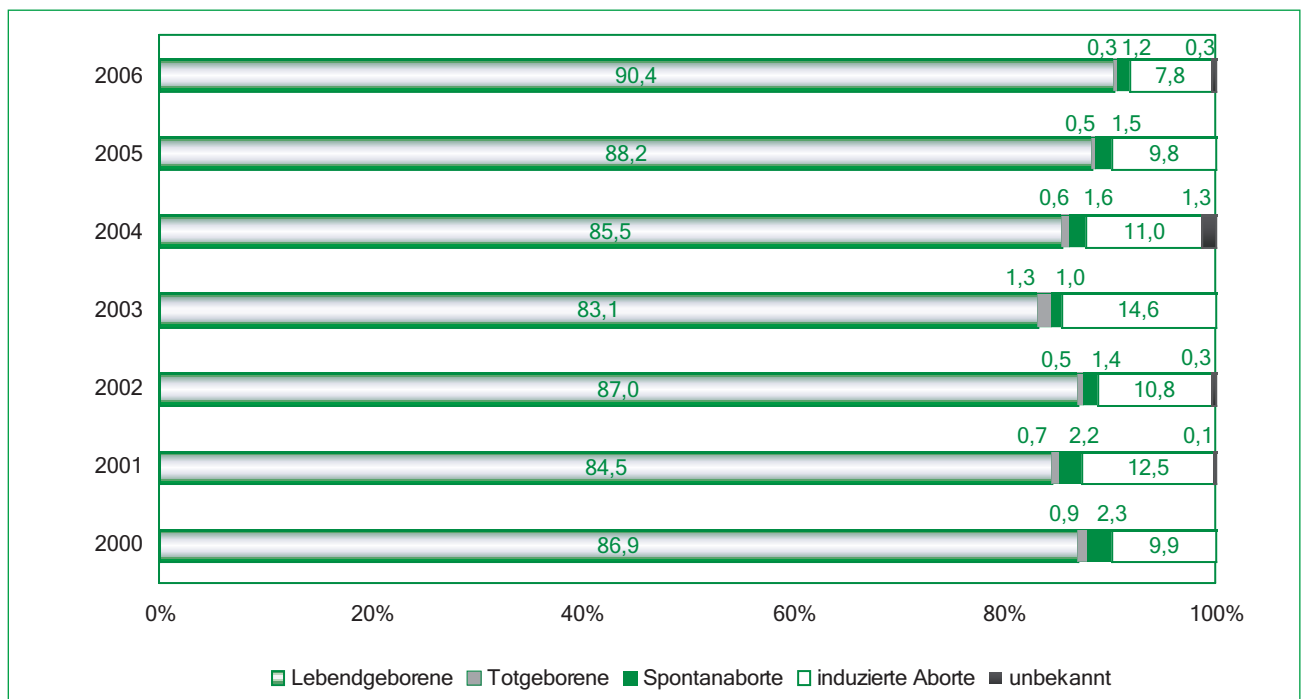


Abb. 1: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit großen Fehlbildungen (Vergleich 2000 bis 2006)

Die Gesamtzahl der Geborenen mit großen Fehlbildungen liegt mit 582 leicht unterhalb der des Vorjahresniveaus. Es fällt auf, dass insbesondere der Anteil der induzierten Aborte mit aktuell 7,8 % rückläufig ist. Der Anteil der Lebendgeborenen erreicht erstmals seit dem Jahr 2000 einen Wert von über 90 %. Mit jeweils 0,5 % sind die im ersten Lebensjahr verstorbenen Kinder auch unterhalb des Durchschnittes der Vorjahre zu fin-

den. Interessant ist die Tatsache, dass die Rate der in der ersten Lebenswoche verstorbenen Kinder seit 2000 kontinuierlich zurückgeht, was eventuell auf eine verbesserte Versorgung der Kinder mit Fehlbildungen zurückzuführen sein könnte.

Die Spontanabortrate (ab 16. SSW) sowie die Anzahl der Totgeborenen mit großen Fehlbildungen liegen im Niveau der Jahre 2000-2005.

8 Kinder und Feten mit großen Fehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N = 582)

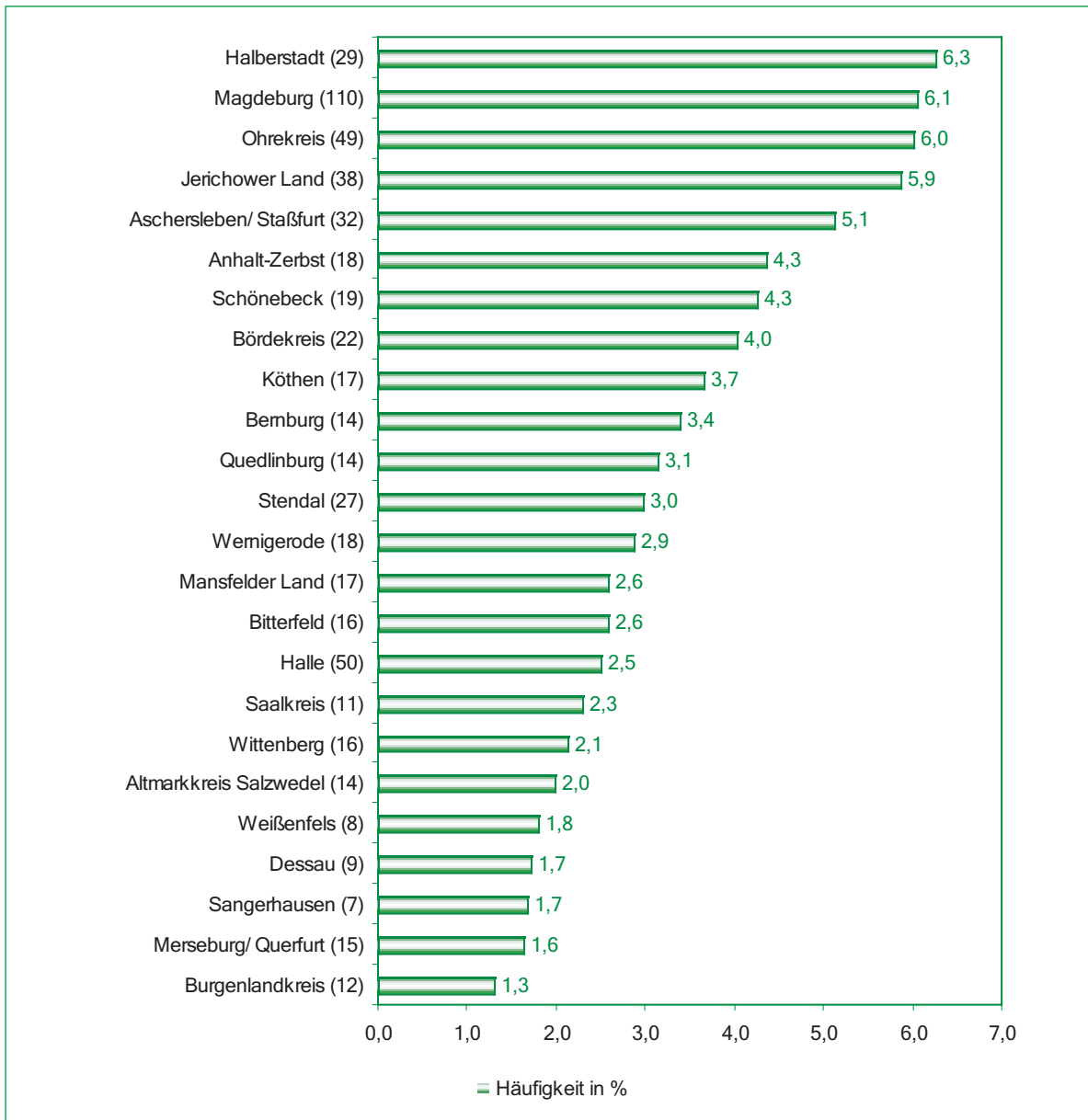


Abb. 2: Große Fehlbildungen bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten Dessau, Halle und Magdeburg (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
Großstädte Dessau, Halle und Magdeburg	169	3,9
Landkreise insgesamt (einschließlich unbekannt)	413	3,2
Sachsen-Anhalt	582	3,4

Große Fehlbildungen (1996 bis 2005)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (CI 95%)
Großstädte	4,6	4,4 - 4,8
Landkreise	3,0	2,9 - 3,1
Region	3,4	3,3 - 3,4

Im Jahr 2006 wurden uns insgesamt 582 Geborene mit großen Fehlbildungen gemeldet. Mit **3,4 %** zeigt sich keine relevante Änderung der **Rate großer Fehlbildungen** im Vergleich zu den Vorjahren (2005 und 2004 je 3,5 %). Der Wert liegt innerhalb des Konfidenzintervalles der Jahre 1996-2005.

Beim Stadt-Landkreis-Vergleich findet sich ein häufigeres Auftreten großer Fehlbildungen in den Großstädten, wobei die Differenz zwischen den beiden betrachteten Regionen nicht so deutlich ausfällt wie im Vorjahr.

Als Landkreise mit den höchsten Fehlbildungsraten konnten Halberstadt und der Ohrekreis identifiziert werden. Im Vergleich der Großstädte war die Fehlbildungsrate mit 6,1 % in Magdeburg am höchsten. Es fällt auf, dass aus der Stadt Dessau im Jahr 2006 deutlich weniger Geborene mit großen Fehlbildungen gemeldet wurden (-1,6 %). Auch aus dem Landkreis Aschersleben/Staßfurt war die Melderate leicht rückläufig im Vergleich zum Vorjahr (-1,8 %).

9 Kinder und Feten mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) in den Landkreisen und kreisfreien Städten (N = 230)

	Anzahl	Fehlbildungsrate (in %)
Großstädte Dessau, Halle und Magdeburg	60	1,4
Landkreise insgesamt (einschließlich unbekannt)	170	1,3
Sachsen-Anhalt	230	1,3

Von den 582 gemeldeten Geborenen mit großen Fehlbildungen wiesen 230 mindestens zwei bzw. auch mehr große Fehlbildungen auf. Mit 39,5 % liegt der Anteil der Kinder mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) auf Vorjahresniveau.

Mit einer Gesamt-MCA-Rate von 1,3 % wird der Konfidenzbereich der Jahre 1996-2005 leicht unterschritten.

Auffällig im Jahr 2006 ist eine Angleichung der Daten aus Großstädten und Landkreisen, was durch weniger Betroffene in Großstädten bedingt ist. In den Landkreisen ist die MCA-Rate unverändert.

Zwischen den einzelnen Regionen ist ein sehr großer Unterschied zu verzeichnen (Halberstadt: 3,0 % vs. Dessau 0,4 %), was mit einem unterschiedlichen Meldeverhalten erklärbar wäre.

Multiple congenitale Fehlbildungen (1996 bis 2005)		
	Fehlbildungsrate (in %)	Konfidenzintervall (CI 95%)
Großstädte	1,8	1,6 - 1,9
Landkreise	1,3	1,3 - 1,4
Region	1,4	1,4 - 1,5
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

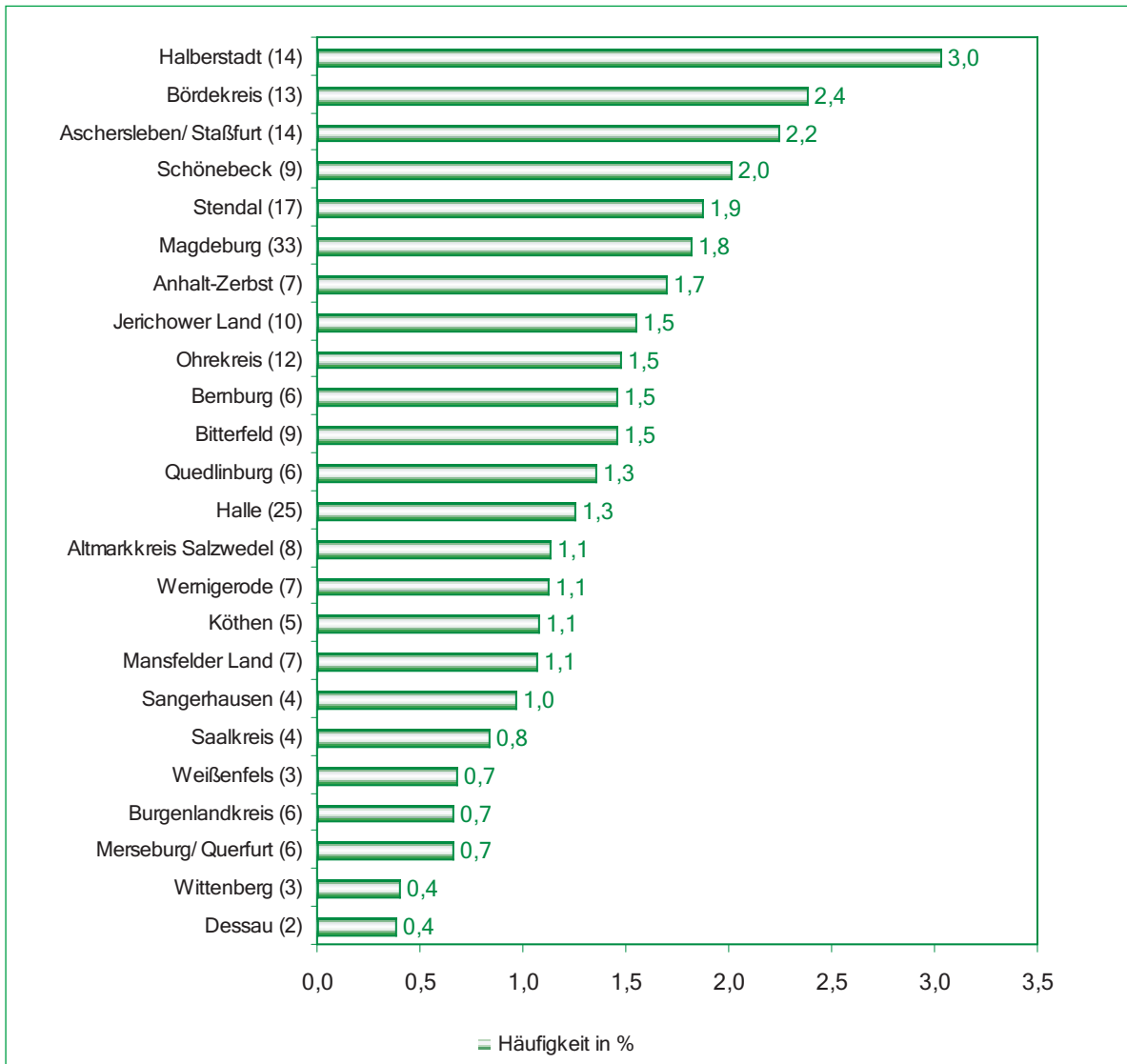


Abb. 3: Multiple congenitale Anomalien (MCA) bei Kindern/Feten in den Landkreisen und kreisfreien Städten in Sachsen-Anhalt (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

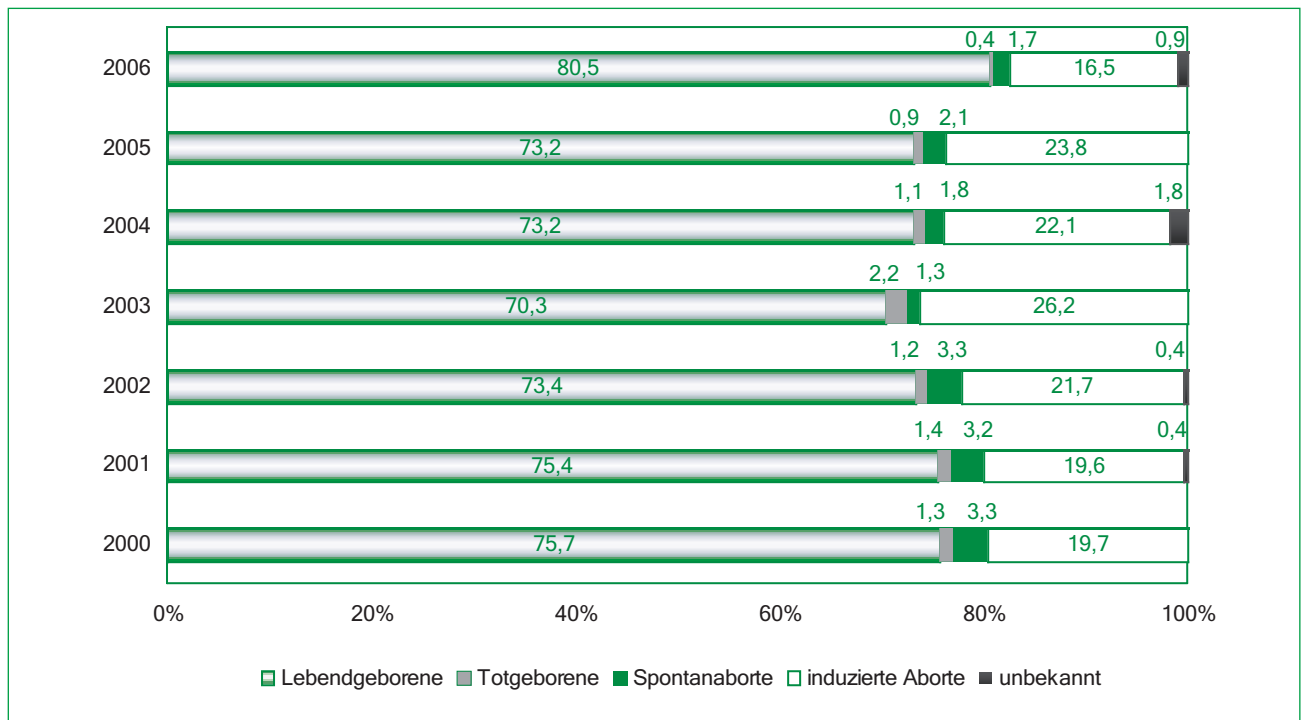


Abb. 4: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit multiplen congenitalen Anomalien (MCA) (Vergleich 2000 bis 2006)

Es zeigt sich für das Jahr 2006, dass der Anteil der Lebendgeborenen bei mehrfach fehlgebildeten Kindern auf 80,5 % ansteigt. Im Vergleich zu allen Geborenen mit großen Fehlbildungen wird jedoch deutlich, dass Kinder mit mehr als einer Fehlbildung seltener lebend geboren werden (siehe Kapitel 7).

Nahezu jede sechste Schwangerschaft wurde bei Vorliegen multipler congenitaler Anomalien vorzeitig beendet (16,5 %). Dieser Anteil ist gegenüber dem des Vorjahres deutlich rückläufig (2005: 23,8 %). Im Jahr 2006 wurde nur ein Totgeborenes (0,4 %) mit MCA beobachtet, weiterhin vier Spontanaborte (1,7 %).

10 Pränatale Sonografiebefunde

Im Jahr 2006 erhielten wir von pränatalsonografisch tätigen Kollegen pathologische Befunde zu 292 Kindern. Diese beinhalteten sowohl festgestellte Softmarker als auch definierte Fehlbildungen. Zu einigen Kindern lagen uns mehrfache Meldungen vor. Da uns nur einige Gynäkologen ihre Sonografiebefunde mitteilen, ist nicht von einer vollständigen Erfassung für Sachsen-Anhalt auszugehen.

Das Vorliegen von Softmarkern wurde bei insgesamt 175 Schwangerschaften berichtet. Hierbei war in der überwiegenden Zahl der Fälle nur ein Softmarker nachweisbar (140 Fälle). Zwei und mehr Softmarker ließen sich bei insgesamt 35 Kindern/Feten erkennen.

Am häufigsten wurden die Pyelektasie und der white spot gemeldet, gefolgt von der singulären Nabelschnurarterie. Die Gesamtzahl der übermittelten Softmarker-Diagnosen lag bei 216.

Nicht in allen Fällen ist uns der Ausgang der Schwangerschaft bzw. das Vorliegen postnataler Befunde übermittelt worden. Es ist davon auszugehen, dass häufig, trotz Nachweises eines Softmarkers und sich ggf. anschließender invasiver Pränataldiagnostik, ein gesundes Kind geboren wurde.

Folgende Softmarker wurden gemeldet:
(Mehrfachnennungen möglich)

pränatale Sonografiebefunde	Anzahl der Kinder
Pyelektasie	36
White spots	33
Singuläre Nabelschnurarterie	30
Oligo-/Anhydramnion	21
Hydrops fetalis	16
Nackenödem	15
Vergrößerte Nackentransparenz (NT)	15
Leichte Ventrikelerweiterung	14
Plexus choroideus Zysten	14
Polyhydramnion	9
Auffällige Kopfform	5
Verkürzung der Röhrenknochen	4
Echogener Darm	1
Hypoplastisches Nasenbein	1
Echogene Nieren	1
Geballte Faust	1

Softmarkerbefunde bei Kindern/Feten mit ausgewählten Chromosomenstörungen:

Von 33 Geborenen mit **Down-Syndrom** erhielten wir insgesamt acht Meldungen zum pränatalen Ultraschall. In der Hälfte der Fälle ist nur ein Softmarker beschrieben worden:

- 1 x singuläre Nabelschnurarterie
- 1 x Nackenödem
- 2 x je white spots

Bei den übrigen vier Feten wurde Folgendes gesehen:

- 1 x Nackenödem + white spots
- 1 x vergrößerte NT + hypoplastisches Nasenbein
- 1 x vergrößerte NT + white spots
- 1 x vergrößerte NT + Verkürzung der Röhrenknochen

Nur bei einem Feten mit **Edwards-Syndrom** wurde ein Softmarker beschrieben, und zwar ein Nackenödem. Bei den übrigen zwei Feten war eine Omphalocele offensichtlich.

2006 wurden vier Geborene mit **Patau-Syndrom** gemeldet. Als Softmarkerbefunde wurden bei zwei Feten je ein Nackenödem bzw. eine vergrößerte Nackentransparenz ermittelt. Ansonsten waren die schwerwiegenden Begleitfehlbildungen, wie z. B. die Holoprosencephalie oder eine Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, sonografisch im Vordergrund stehend.

Von den zwei im Jahr 2006 gemeldeten Geborenen mit **Ullrich-Turner-Syndrom** - es handelte sich jeweils um induzierte Aborte - wurde uns mitgeteilt, dass jeweils ein generalisierter Hydrops fetalis vorlag.

Im Jahr 2006 wurden uns vier Kinder/Feten mit **Klinefelter-Syndrom** gemeldet. In drei Fällen ist uns das Ergebnis des pränatalen Ultraschalles nicht bekannt. In einem Fall wurde eine diskrete Ventrikulomegalie beschrieben.

Eine **Triploidie** wurde im Jahr 2006 zweimal übermittelt. In einem Fall lag sowohl eine singuläre Nabelschnurarterie als auch eine geballte Faust vor, es bestanden zusätzlich multiple weitere Fehlbildungen (z. B. Spina bifida, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte). Im zweiten Fall wurde uns lediglich mitgeteilt, dass multiple Anomalien sonografisch festgestellt wurden.

Indikatorfehlbildungen (im pränatalen Ultraschall)	Anzahl gemeldeter auffälliger Feten	Anzahl der bei diesen Feten postnatal bestätigten Befunde
Congenitale Hydrocephalie	15	3
Zystennieren	12	6
Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	9	8
Gastroschisis	9	8
Spina bifida	8	5
Nierenagenesie, einseitig	7	2
Linksherzhypoplasie-Syndrom	6	4
Omphalocele	6	1
Encephalocele	3	1
Microcephalie	2	1
Arhinencephalie/Cyclopie/Holoprosencephalie	2	2
Rectum-/Analatresie/-stenose	2	0
Potter-Sequenz	2	2
Zwerchfellhernie	2	1
Anencephalus	1	0
Fallot-Tetralogie	1	1
Transposition der großen Gefäße	1	0
Oesophagusatresie/-stenose	1	1

Wenn man die Pränatalbefunde hinsichtlich der späteren postnatalen Diagnosen betrachtet, ergibt sich ein sehr heterogenes Bild.

Als häufigste Diagnosen dominieren Nieren- bzw. Harntraktfehlbildungen, Vitien und der Klumpfuß. Bei ersteren (hier nicht in der Tabelle dargestellt) haben wir in der Hälfte der Fälle eine postnatale Befundbestätigung erfahren können.

Bei einzelnen Indikatorfehlbildungen wurden die Sonografiebefunde exakt nach der Geburt bzw. bei der Obduktion beschrieben (z. B. Potter-Sequenz, Arhin-/Holoprosencephalie, Fallot-Tetralogie und Oesophagusatresie).

Fehlbildungen, wie die Gastroschisis oder die Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten werden ebenso bei zumeist dann lebend geborenen Kindern entsprechend dem Pränatalbefund diagnostiziert.

Interessanterweise wurden nur sehr wenige pränatal diagnostizierte Fälle eines Hydrocephalus internus auch postnatal bestätigt. Bei den Zystennieren kann davon ausgegangen werden, dass in ca. der Hälfte der Fälle eine postnatale Befundbestätigung erfolgte.

Es sei abschließend noch darauf hingewiesen, dass diese Auswertung der Pränataldiagnosen nicht repräsentativ für die gesamte Fehlbildungsdiagnostik mittels Ultraschall ist, da wir nicht von jedem Geborenen in Sachsen-Anhalt den Pränatalbefund kennen.

Zukünftig wären wir sehr dankbar, wenn uns die entsprechenden Befunde ausführlicher übermittelt werden würden, um ein besseres Bild des Effektes des Pränatalultraschalles abbilden zu können.

11 Organsystembeteiligung bei Kindern und Feten mit großen Fehlbildungen

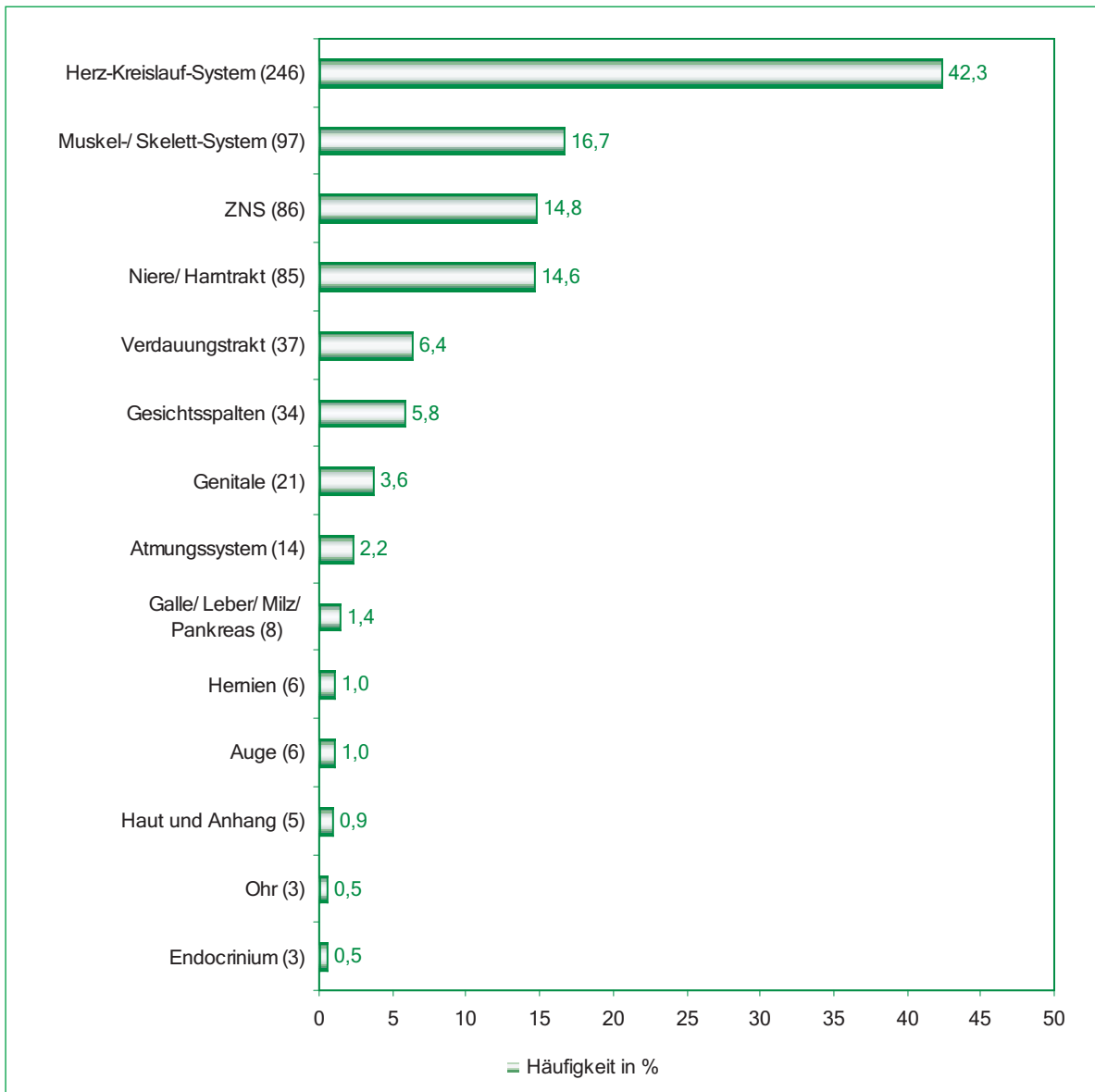


Abb. 5: Organsystembeteiligung bei großen Fehlbildungen (absolute und prozentuale Angabe mitgeteilter Fehlbildungen)

Erwartungsgemäß wurden auch im Jahr 2006 am häufigsten Fehlbildungen des Herzens und der großen Gefäße beobachtet. Mit einem Anteil von 42,3 % ist ein leichter Rückgang gegenüber dem des Vorjahres zu verzeichnen (- 4,7 %). Auch die Fehlbildungen des Muskel- und Skelettsystems sind mit einem aktuellen Anteil von 16,7 % etwas seltener im Vergleich zu dem aus 2005 beobachtet worden (- 3,9 %).

Häufiger als im Vorjahr wurden große Fehlbildungen des Zentralnervensystems (+ 3,5 %) sowie der Niere und harnableitenden Wege (+ 3,6 %) gemeldet.

Die übrigen Organsysteme wiesen gegenüber den Vorjahreswerten relativ unveränderte Häufigkeiten auf.

Die häufigsten Einzeldiagnosen 2006 (nur große Fehlbildungen)

	ICD 10	Diagnose	Kinder/Feten 2006	
			Anzahl	Prävalenz /10.000
1.	Q21.1	Vorhofseptumdefekt (inklusive Offenes Foramen ovale)	156	91,4
2.	Q21.0	Ventrikelseptumdefekt	81	47,5
3.	Q02.	Microcephalie	51	29,9
4.	Q62.3	Sonstige obstruktive Defekte des Nierenbeckens und des Ureters (Dilatative Uropathie II.-IV. Grades/Ureterocele)	38	22,3
5.	Q90	Down-Syndrom (Trisomie 21)	33	19,3
6.	Q66.0	Pes equinovarus congenitus (Klumpfuß)	28	16,4
7.	Q37.0 Q37.1 Q37.4 Q37.5	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	20	11,7
8.	Q69	Polydactylie (präaxial/postaxial)	17	10,0
9.	Q62.2	Angeborener Megaureter	16	9,4
	Q65.3 Q65.4 Q65.5	Angeborene Subluxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig/o.A. der Seitigkeit)	16	9,4
	Q54.1 Q54.2 Q54.9	Hypospadie (ohne glanduläre/coronare)	16	9,4
10.	Q22.1	Angeborene Pulmonalklappenstenose (valvulär/supravalvulär)	15	8,8
	Q65.0 Q65.1	Angeborene Luxation des Hüftgelenkes (einseitig/beidseitig)	15	8,8
11.	Q35.1 Q35.5 Q35.9	Gaumenspalte	13	7,6
12.	Q23.3	Angeborene Mitralklappeninsuffizienz	12	7,0
	Q60.0	Nierenagenesie, einseitig	12	7,0
	Q21.2	Defekt d. Vorhof- und Kammerseptums (Canalis atrioventricularis communis)	12	7,0
13.	Q61.4	Nierendysplasie (einseitig/beidseitig)	11	6,4
	Q05	Spina bifida	11	6,4
14.	Q62.0	Angeborene Hydronephrose	10	5,9
	Q79.3	Gastroschisis	10	5,9
	Q42.2 Q42.3	Angeborene(s) Fehlen, Atresie und Stenose des Anus	10	5,9

Die Liste der häufigsten Diagnosen im Jahr 2006 führen wiederum die Vorhof- und Ventrikelseptumdefekte an, wobei sich gegenüber dem Vorjahr vergleichbare Prävalenzen fanden. Auch die Microcephalie war 2005 bereits auf dem dritten Platz liegend. Deutlich seltener und damit auch in der Diagnosenliste von Rang 6 auf Rang 10

fallend zeigte sich die Hüftgelenksluxation. Nachdem im Vorjahr nicht vertreten, fanden sich erneut Spina bifida und die Gastroschisis mit elf bzw. zehn gemeldeten Fällen in der Liste der häufigsten Einzeldiagnosen. Die übrigen aufgelisteten Fehlbildungen stellten sich in der Häufigkeit relativ unverändert zum Vorjahr dar.

12 Indikatorfehlbildungen des International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR)

12.0 Definitionen

1. Neuralrohrdefekte: Die Neuralrohrdefekte bezeichnen die gesamte Gruppe neuraler Verschlussstörungen und setzen sich aus den Entitäten Anencephalie, Spina bifida und Encephalocele zusammen.

2. Anencephalie: Die Anencephalie beschreibt das partielle Fehlen des Schädeldaches, der bedeckenden Haut und des Gehirns. Zur Anencephalie zählen die Craniorhachischisis, die Iniencephalie und andere Neuralrohrdefekte, wie Encephalocele oder die Spina bifida aperta, sofern sie mit einer Anencephalie kombiniert sind. Ausgeschlossen ist die Acephalie, d. h. das Fehlen des Kopfes, wie sie beim *Acardius amorphus* beobachtet wird.

3. Spina bifida: Die Spina bifida bezeichnet eine Gruppe von Verschlussdefekten des Spinalkanals, die eine Herniation bzw. einen Austritt von Rückenmark und/oder Hirnhäuten zur Folge haben und durch den unvollständigen Verschluss der Wirbelsäule entstehen. Dazu gehören die Meningocele, die Meningomyelocele, die Myelocele, die Myelomeningocele und die Rhachischisis. Die Spina bifida wird ausgeschlossen, wenn sie mit einem Anencephalus kombiniert ist. Excludiert sind die Spina bifida occulta und das sacrococcygeale Teratom ohne dysraphische Störung.

4. Encephalocele: Als Encephalocele wird eine congenitale Fehlbildung bezeichnet, die durch den Austritt von Gehirn oder Hirnhäuten, hervorgerufen durch einen Defekt im knöchernen Schädel, charakterisiert ist. Fälle von Encephalocelen, bei denen eine Kombination mit einer Spina bifida vorliegt, werden ausgeschlossen.

5. Microcephalie: Die Microcephalie ist durch einen zu kleinen occipito-frontalen Schädelumfang (drei bzw. zwei Standardabweichungen unter der Norm), bezogen auf die alters- und geschlechtsabhängige Normalverteilung gekennzeichnet. Ausgeschlossen wird die Microcephalie, wenn sie mit einer Anencephalie oder Encephalocele assoziiert ist.

6. Congenitale Hydrocephalie: Unter der congenitalen Hydrocephalie wird eine Erweiterung der Hirnventrikel, nicht assoziiert mit einer primären Hirnatrophie eines Macrocephalus verstanden. Hierzu gehören auch der Hydrocephalus durch angeborene Toxoplasmose sowie die VATER-Assoziation (VACTERL). Die Diagnose wird zur Geburt oder bereits pränatal gestellt. Eine Assoziation mit Encephalocele und Spina bifida ist ausgeschlossen.

Außerdem bleiben die Macrocephalie ohne erweiterte Hirnventrikel, der Schädel bei mazerierten Feten, die Hydranencephalie und der postnatal entstandene Hydrocephalus ausgeschlossen.

7. Arhinencephalie/Holoprosencephalie: Die Arhin- bzw. Holoprosencephalie bezeichnet angeborene Fehlbildungen des Gehirns, bei denen eine unvollständige Lappung der Hirnhemisphären in unterschiedlichem Ausmaß vorliegt. Die Geruchsnerven können fehlen. Die Holoprosencephalie schließt die Cyclopie, Cebocephalie, Ethmocephalie und die prämaxilläre Agenesie ein.

8. Anophthalmie/Microphthalmie: Anophthalmie bzw. Microphthalmie bezeichnen das Fehlen oder die offensichtlich zu kleinen Augen. Einige Anhangsgebilde und die Augenlider können normal ausgebildet sein. Bei der Microphthalmie ist der Durchmesser der Cornea kleiner als 10 mm und der anterior-posteriore Durchmesser des Augapfels kleiner als 20 mm.

9. Anotie/Microtie: Die Anotie bzw. Microtie bezeichnet congenitale Fehlbildungen, bei denen die Ohrmuschel oder Teile der Ohrmuschel (mit oder ohne Atresie des Gehörganges) fehlen. In der Regel wird eine Unterteilung in Schweregrade (I-IV) vorgenommen. Die extreme Ausprägung (Grad V) stellt die Anotie (fehlendes Ohr) dar. Ausgeschlossen werden kleine, normal geformte Ohren, der verschlossene Gehörgang bei normaler Ohrmuschel, dysplastische und tief sitzende Ohren.

10. Fallot-Tetralogie: Die Fallot-Tetralogie ist eine Herzfehlbildung, die als Kombination von Ventrikelseptumdefekt, reitender Aorta, infundibulärer Pulmonalstenose und Hypertrophie des rechten Ventrikels definiert ist. Ausgeschlossen ist die Fallot-Pentalogie.

11. Transposition der großen Gefäße (TGA): Bei der Transposition der großen Gefäße handelt es sich um einen Fehlbildungskomplex, bei dem die Aorta aus dem rechten Ventrikel entspringt und die Arteria pulmonalis aus dem linken Ventrikel. Daneben können weitere Herzfehlbildungen bestehen. Das Double outlet right ventricle (DORV) zählt mit zur TGA.

12. Linksherzhypoplasie-Syndrom: Das Linksherzhypoplasie-Syndrom bezeichnet eine komplexe Herzfehlbildung, bei der ein hypoplastischer linker Ventrikel mit einer Aortenklappenatresie und/oder Mitralklappenatresie kombiniert ist. Zusätzlich können weitere Herzfehlbildungen bestehen.

13. Aortenisthmusstenose: Als Aortenisthmusstenose wird eine Einengung (Obstruktion) der Aorta descendens, meist am Abgang des Ductus arteriosus Botalli, bezeichnet.

14. Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (LKGS): Bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten handelt es sich um teilweise oder komplette Oberlippenspalten mit oder ohne Spaltbildung des Alveolarkammes und des harten Gaumens. Ausgeschlossen sind die mediane Oberlippenspalte und die quere Gesichtsspalte.

15. Gaumenspalte: Gaumenspalten sind Verschlussdefekte des harten und/oder weichen Gaumens hinter dem Foramen incisivum ohne das Vorhandensein einer Lippenspalte. Eingeschlossen sind die submucöse Gaumenspalte, die Pierre-Robin-Sequenz und das Catel-Manzke-Syndrom. Ausgeschlossen sind die Gaumenspalte mit Lippenspalte, die Gaumenfissur, die Uvulaspalte, der funktionelle kurze Gaumen und der hohe, schmale Gaumen.

16. Choanalatresie: Unter Choanalatresie wird der angeborene Verschluss (membranös oder knöchern) der posterioren Choane bzw. Choanae verstanden. Ausgeschlossen ist die Choanalstenose.

17. Oesophagusatresie/-stenose/-fistel: Die Oesophagusatresie/-stenose/-fistel wird definiert als Fehlen oder durchgängige Verengung des Oesophagus mit oder ohne Trachealfistel. Eingeschlossen sind die oesophago-tracheale Fistel mit oder ohne Oesophagusatresie oder -stenose.

18. Dünndarmatresie/-stenose: Die Dünndarmatresie/-stenose bezeichnet den kompletten oder partiellen Verschluss des Lumens eines Dünndarmsegmentes. Dabei kann es sich um einen einzelnen Abschnitt oder um multiple Teile von Jejunum oder Ileum handeln. Ausgeschlossen ist die Duodenalatresie.

19. Anorectale Atresie/Stenose: Die anorectale Atresie bzw. Stenose wird als fehlende Durchgängigkeit des anorectalen Kanals oder der Grenze zwischen Rectum und Anus bzw. als Einengung des Analkanals mit oder ohne Fistelbildung zu benachbarten Organen definiert. Ausgeschlossen werden die geringgradige Stenose, die keiner Korrektur bedarf und der ectope Anus.

20. Hoden, nicht descendiert: Nicht descendierte Hoden bezeichnen das Fehlen von einem oder beiden Hoden im Scrotum zur Geburt eines Knaben nach normaler Tragzeit.

21. Hypospadie: Die Hypospadie stellt eine Öffnung der Urethra an der ventralen Seite des Penis distal vom Sulcus dar. Eingeschlossen werden hier die glanduläre, penile, scrotale und perineale Hypospadie. Ausgeschlossen wird das unklare Geschlecht (Intersex oder Pseudohermaphroditismus).

22. Epispadie: Die Epispadie bezeichnet die Öffnung der Harnröhre an der dorsalen Seite des Penis. Ausgeschlossen wird das Auftreten einer Epispadie bei Blasenektrophie.

23. Indifferentes Geschlecht: Ein unklares Geschlecht liegt dann vor, wenn das (äußere) Geschlecht zur Geburt des Kindes keine phänotypische Geschlechtszuordnung zulässt. Dabei kann es sich um echten männlichen oder weiblichen Hermaphroditismus oder Pseudohermaphroditismus handeln.

24. Potter-Sequenz: Die Potter-Sequenz ist charakterisiert durch das beidseitige, vollständige Fehlen der Nieren oder die schwere Dysplasie beider Nieren.

25. Nierenagenesie, einseitig: Die einseitige Nierenagenesie ist durch das vollständige Fehlen einer Niere gekennzeichnet. Ausgeschlossen ist die einseitige Nierendysplasie.

26. Zystennieren: Bei den Zystennieren handelt es sich um angeborene Fehlbildungen, die durch multiple Zysten der Nieren, einschließlich infantiler polyzystischer Nieren, multizystischer Nieren, anderer Formen von Zystennieren und unspezifischen Zystennieren gekennzeichnet sind. Ausgeschlossen sind isolierte Nierenzysten.

27. Ektrophie der Harnblase: Die Blasenektrophie stellt eine komplexe Fehlbildung dar, bei der ein Verschlussdefekt der inferioren Bauchdecke und der Blase vorliegt. Die Harnblase ist zur ventralen Bauchdecke hin geöffnet (zwischen Nabel und Symphyse). Häufig ist die Fehlbildung mit einer Epispadie oder Fehlbildungen des Os pubis assoziiert.

28. Polydactylie, präaxial: Bei der präaxialen Polydactylie sind zusätzliche Finger an der radialen Seite der oberen Extremität(en) bzw. Zehen an der fibialen Seite der unteren Extremität(en) angelegt. Es können auch obere und untere Extremität(en) betroffen sein.

29. Reduktionsfehlbildungen der oberen und der unteren Extremität(en): Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten sind durch das vollständige oder teilweise Fehlen oder der schweren Hypoplasie von Skelettstrukturen der Extremitäten, einschließlich der Femurhypoplasie, gekennzeichnet. Dazu gehört auch das Roberts-Syndrom. Ausgeschlossen sind die milde Hypoplasie mit normaler Formgebung von Skelettteilen, die Brachydactylie, Finger- oder Zehenreduktionsdefekte, die mit Syndactyliem kombiniert sind, die generelle Skelettdysplasie und die Sirenomelie.

30. Zwerchfellhernie: Eine Zwerchfellhernie stellt eine Herniation des Zwerchfells mit Eintritt von Bauchinhalt in den Thoraxraum dar. Eingeschlossen ist das totale Fehlen des Zwerchfells. Ausgeschlossen sind die Hiatushernie, die Eventration und die Lähmung des Nervus phrenicus.

31. Omphalocele: Die Omphalocele entsteht durch die Hernienbildung, bei der Bauchanteile durch den Nabel austreten, die von einer intakten oder unterbrochenen Membran umgeben sind. Ausgeschlossen ist die Gastroschisis (Paraumbilicalhernie) und die Bauchmuskelaplasie oder -hypoplasie, die hautumschlossene Umbilicalhernie (skin-covered umbilical hernia).

32. Gastroschisis: Die Gastroschisis stellt eine viscerale Hernienbildung dar, die durch einen Bauchdeckendefekt hervorgerufen wird. Die Hernie entsteht lateral an der intakten Nabelschnur und ist nicht von einer Membran umschlossen. Ausgeschlossen sind die Aplasie oder Hypoplasie der Bauchmuskeln, die hautumschlossene Nabelhernie und die Omphalocele.

33. Prune-belly-Sequenz: Die Prune-belly-Sequenz stellt einen Fehlbildungskomplex dar, bei der die Bauchmuskeln unzureichend ausgebildet sind und eine Kombination mit einer Harntraktverengung oder auch -aufdehnung besteht. Die Ursache kann eine Verengung der Urethra oder eine Urethralatresie sein. Die Bauchmuskelhypoplasie muss beim betroffenen Feten nicht deutlich sein. Bei dem Fehlbildungskomplex können nicht descendierende Hoden, Klumpfüße und eine Omphalocele vorhanden sein.

34. Down-Syndrom (Trisomie 21): Beim Down-Syndrom handelt es sich um eine bekannte Assoziation kleiner und großer Fehlbildungen bzw. Anomalien, dessen Ursache ein Überschuss an chromosomalem Material des Chromosoms 21 ist. Die Entität schließt das chromosomale Mosaik und die unbalancierte Translokation des Chromosoms 21 ein.

35. Patau-Syndrom (Trisomie 13): Das Fehlbildungssyndrom wird durch ein zusätzliches Chromosom 13 bzw. durch eine unbalancierte Translokation oder ein Mosaik des Chromosoms 13 hervorgerufen.

36. Edwards-Syndrom (Trisomie 18): Das Edwards-Syndrom ist ein Fehlbildungssyndrom, dessen Ursache ein zusätzliches Chromosom 18 ist. Die unbalancierte Translokation und das Mosaik sind dabei eingeschlossen.

Anmerkung:

Die Prävalenzberechnungen beziehen sich nur auf Geborene, deren Mütter ihren Wohnort in Sachsen-Anhalt haben. Bei der Analyse der Indikatorfehlbildungen besteht ein Diagnosebezug. Es ist möglich, dass ein Kind mehr als eine Indikatorfehlbildung gleichzeitig haben kann, was sich auf die absoluten Zahlen auswirkt.

12.1 Neuralrohrdefekte (Q00./Q01./Q05.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Bernburg 1 x Burgenlandkreis 1 x Halberstadt 1 x Köthen 1 x Merseburg/Querfurt 1 x Ohrekreis 1 x Sangerhausen 2 x Stendal 1 x Weißenfels 1 x Wernigerode	12	9,4	↔
Sachsen-Anhalt:	12	7,0	↓

Neuralrohrdefekte (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	10,4	6,9 - 13,9
Landkreise	10,3	8,4 - 12,2
Region	10,3	8,7 - 12,0
EUROCAT 1995-2004	8,54	2,35 Madrid (Spain)* 26,03 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Mit insgesamt zwölf Neuralrohrdefekten wird eine **Jahresprävalenz von 7,0 pro 10.000 Geborene** erreicht. Dies liegt leicht unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1996-2005. Ein signifikanter Abfall der Prävalenzen kann jedoch insgesamt nicht verzeichnet werden.

Im Vergleich zu EUROCAT sind unsere Prävalenzzahlen im oberen Bereich einzuordnen, wobei einzelne Register deutlich höhere Prävalenzen erreichen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborene 7 x induzierte Aborte
Geschlecht	5 x männlich 3 x weiblich 4 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x isoliert 7 x MCA

Am häufigsten wurde eine Spina bifida (elf Geborene) beobachtet. In zwei Fällen war hierbei gleichzeitig eine occipitale Encephalocele vorliegend, was bei der Betrachtung der Gesamtzahl der Geborenen mit Neuralrohrdefekt zu berücksichtigen ist. Ein Geborenes mit Anencephalus wurde uns gemeldet.

Die Zahl der Lebendgeborenen mit Neuralrohrdefekt ist mit fünf Kindern etwas höher als im Vorjahr und somit bei circa 3 pro 10.000 Geborene liegend (Abb. 7).

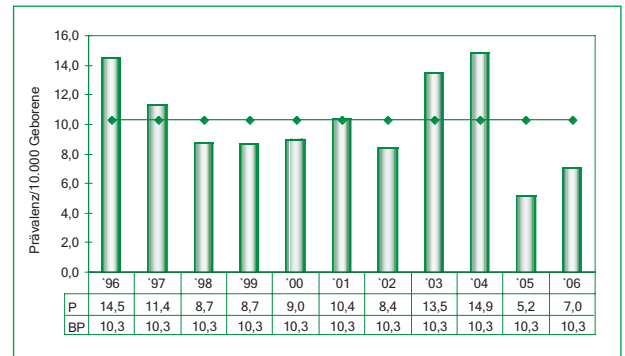


Abb. 6: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Neuralrohrdefekten in der Erfassungsregion seit 1996

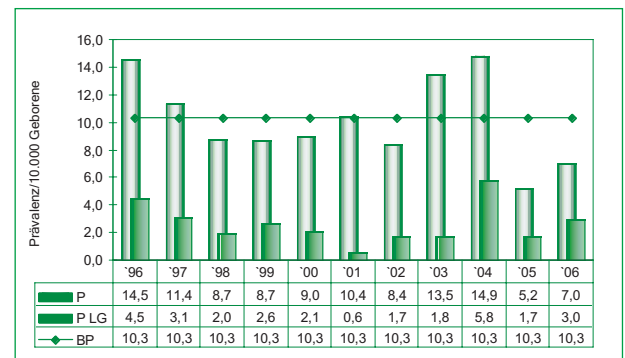


Abb. 7: Entwicklung der Gesamtprävalenz der Neuralrohrdefekte und der Prävalenz bei Lebendgeborenen in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit einem Neuralrohrdefekt pro 1.422 Geborene beobachtet.

12.2 Anencephalie (Q00.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel	1	0,8	↓
Sachsen-Anhalt:	1	0,6	↓

Anencephalie (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	2,1	0,6 - 3,7
Landkreise	3,3	2,3 - 4,4
Region	3,1	2,2 - 3,9
EUROCAT 1995-2004	2,96	0,36 Sicily (Italy)* 7,32 Glasgow (UK)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2006 wurde lediglich über ein Geborenes mit einem Anencephalus berichtet.

Somit liegt die **Jahresprävalenz** von **0,6 pro 10.000 Geborene** unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1996-2005.

Im europäischen Vergleich zeigt sich die Jahresprävalenz 2006 ebenfalls im unteren Niveau.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x induzierter Abort
Geschlecht	1 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x isoliert

Im vorliegenden Fall war im Rahmen der Pränataldiagnostik bereits in der 12. SSW der V. a. das Vorliegen einer Hirnfehlbildung, DD Exencephalie gestellt. Autopsisch ließ sich dann ein Anencephalus sichern. Es wurden keine Begleitfehlbildungen berichtet. Weitere anamnestiche Daten sind nicht bekannt.

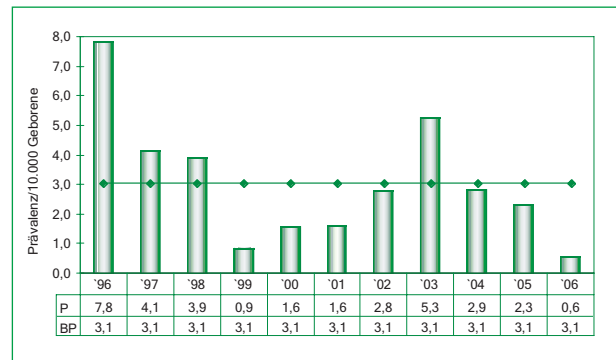


Abb. 8: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anencephalie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine Anencephalie pro 17.068 Geborene beobachtet.

12.3 Spina bifida (Q05.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Bernburg 1 x Burgenlandkreis 1 x Halberstadt 1 x Köthen 1 x Merseburg/ Querfurt 1 x Ohrekreis 1 x Sangerhausen 2 x Stendal 1 x Weißenfels 1 x Wernigerode	11	8,6	↑
Sachsen-Anhalt:	11	6,4	↔

Spina bifida (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	5,8	3,2 - 8,4
Landkreise	5,6	4,2 - 7,0
Region	5,6	4,4 - 6,8
EUROCAT 1995-2004	4,51	1,77 Madrid (Spain)* 18,25 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Nach einer sehr niedrigen Prävalenz im Vorjahr konnte 2006 mit **6,4 pro 10.000 Geborene** für die Spina bifida eine **Jahresprävalenz** im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1996-2005 beobachtet werden.

Interessanterweise stammen wiederum alle Geborenen nur aus den Landkreisen.

Der Vergleich mit den EUROCAT-Daten zeigt, dass die Prävalenzen in Sachsen-Anhalt im oberen Bereich liegen, wobei jedoch auch starke Prävalenzschwankungen zwischen den einzelnen Registern ersichtlich sind.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	5 x Lebendgeborene 6 x induzierte Aborte
Geschlecht	5 x männlich 3 x weiblich 3 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x isoliert 7 x MCA

Bei den fünf lebend geborenen Kindern war in einem Fall eine Spina bifida pränatal im Ultraschall gesehen worden.

In zwei Fällen wurde lediglich ein Hydrocephalus internus beschrieben, postnatal stellte sich dann eine thorakale bzw. thorako-zervikale Spina bifida dar. In den restlichen zwei Fällen ist uns das Ergebnis der Pränataldiagnostik nicht bekannt.

Eine Mutter wurde aufgrund einer Epilepsie mit Phenytoin behandelt, Angaben zu einer möglichen Folsäureprophylaxe liegen uns hierbei leider nicht vor.

Bei den sechs induzierten Aborten, welche zwischen der 13. und 36. SSW (1 x Spätabortio) vorgenommen wurden, war der sonografische Nachweis einer Spina bifida in fünf Fällen zu führen, in einem Fall wurde eine occipitale Encephalocele gesehen, autoptisch war diese sowie eine Spina bifida nachzuweisen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Fehlbildungssyndrom mit: occipitaler Encephalocele, Omphalocele, Hypoplastischem Rechtsherz-Syndrom, Pulmonalklappenatresie, Spalte des harten und des weichen Gaumens, Asplenie, Fehlbildungen des Oesophagus, Dextrokardie, Dextroposition des Aortenbogens, Fehlbildung der Koronargefäße, gespaltenen Rippen, Segmentationsdefekten der Lunge
- Occipitale Encephalocele, Hypospadie
- VATER-Assoziation mit: Atresie des Anus mit Fistel, Hufeisenniere, Luxation des Hüftgelenkes, Os sacrum Agenesie, Fehlbildungen der Wirbelsäule, Klumpfuß
- Arnold-Chiari-Malformation
- Arnold-Chiari-Malformation, Kleinhirnagegenie, Klumpfuß
- Arnold-Chiari-Malformation, Hufeisenniere
- Intraspinale Lipom

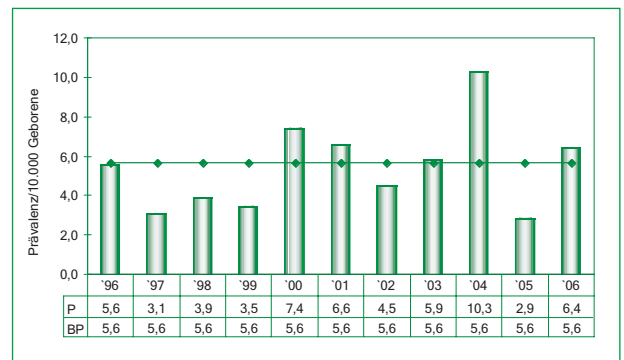


Abb. 9: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Spina bifida in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine Spina bifida pro 1.552 Geborene beobachtet.

12.4 Encephalocele (Q01.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Köthen 1 x Weißenfels	2	1,6	↔
Sachsen-Anhalt:	2	1,2	↔

Encephalocele (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	2,8	1,0 - 4,6
Landkreise	1,6	0,8 - 2,3
Region	1,8	1,1 - 2,5
EUROCAT 1995-2004	1,08	0,17 Zagreb (Croatia)* 2,99 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Es lässt sich eine sehr schwankende Prävalenz für die Encephalocele in den letzten Jahren beobachten. Im Jahr 2006 sind zwei Geborene mit einer Encephalocele gemeldet worden. Wie bereits im Jahr 2004 handelte es sich um Geborene aus Landkreisen.

Die **Jahresprävalenz** von **1,2 pro 10.000 Geborene** liegt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1996-2005 sowie ebenfalls im europäischen Mittel.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x induzierte Aborte
Geschlecht	2 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x MCA

Bei den zwei männlichen Geborenen handelte es sich jeweils um induzierte Aborte (15. und 20. SSW). Im ersten Fall war eine occipitale Encephalocele sonografisch gesehen worden. Autoptisch war gleichzeitig eine zervikale Spina bifida nachweisbar.

Im zweiten Fall wurde pränatalsonografisch ein multiples Fehlbildungssyndrom beschrieben, was sich bei der Autopsie auch so bestätigte (s. u.).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Fehlbildungssyndrom mit: Omphalocele, Hypoplastischem Rechtsherzsyndrom, Pulmonalklappenatresie, Rhachischisis, Spalte des harten und des weichen Gaumens, Asplenie, Fehlbildungen des Oesophagus, Dextrokardie, Dextroposition des Aortenbogen, Fehlbildung der Koronargefäße, gespaltenen Rippen, Segmentationsdefekten der Lunge
- Zervikale Spina bifida, Hypospadie

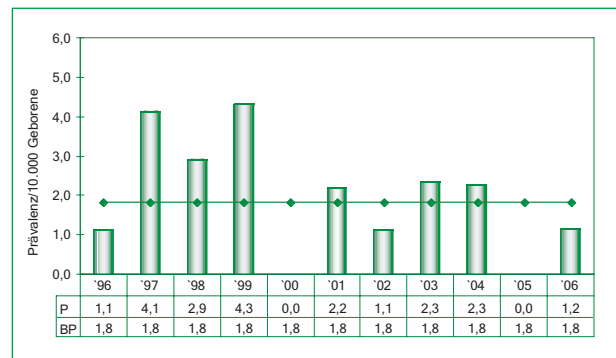


Abb. 10: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Encephalocele in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine Encephalocele pro 8.534 Geborene beobachtet.

12.5 Microcephalie (Q02.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Dessau 1 x Halle 13 x Magdeburg	15	34,6	↑
Landkreise: 2 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Zerbst 5 x Aschersleben/Staßfurt 2 x Bernburg 2 x Bitterfeld 2 x Bördekreis 1 x Jerichower Land 8 x Köthen 2 x Mansfelder Land 5 x Ohrekreis 1 x Quedlinburg 2 x Schönebeck 3 x Stendal	36	28,3	↑
Sachsen-Anhalt:	51	29,9	↑

Microcephalie (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	14,1	10,0 - 18,2
Landkreise	11,9	9,9 - 13,9
Region	12,4	10,6 - 14,2
EUROCAT 1995-2004	1,82	0,46 Norway* 9,49 Saxony-Anhalt (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Insgesamt scheint die Zahl der Kinder mit bei der Geburt nachweisbarem Microcephalus zu steigen. Definitionsgemäß wird bei einem Kopfumfang unterhalb der 3. Perzentile, bezogen auf die SSW, von einem Microcephalus ausgegangen. Unter Anwendung dieser Definition müssten theoretisch noch mehr Kinder in Sachsen-Anhalt mit einem Microcephalus bei der Geburt auffallen.

Im Jahr 2006 wurden 51 Kinder mit Microcephalus gemeldet bzw. dieser anhand des bei der Geburt vorliegenden Kopfumfanges bewertet.

Eine Bewertung im europäischen Maßstab ist bei der aktuell ermittelten **Jahresprävalenz von 29,9 pro 10.000 Geborene** nicht realistisch, da zu vermuten ist, dass nicht in allen Registern die gleichen Kriterien zur Einschätzung eines Microcephalus angewandt werden.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	49 x Lebendgeborene 2 x Totgeborene
Geschlecht	24 x männlich 27 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	32 x isoliert 19 x MCA

Bei Kindern mit Microcephalie zeigt sich ein nahezu ausgewogenes Geschlechterverhältnis.

Es handelt sich um 49 Lebendgeborene und zwei Totgeborene. In einem Fall wurde eine Fetopathia diabetica sowie eine Polymicrogyrie neben dem Microcephalus nachgewiesen.

Insgesamt fällt auf, dass die Mütter von Kindern mit Microcephalus (oft in Verbindung mit Hypotrophie) häufig Nikotin in der Schwangerschaft konsumieren. Eine systematische Auswertung kann hier jedoch nicht vorgenommen werden, da wir nicht von allen Kindern eine entsprechende Mitteilung über das Rauchverhalten der Mutter erhalten.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Fetopathia diabetica, Polymicrogyrie
- 2 x Down-Syndrom (1 x mit VSD, ASD I, PDA, Mitralklappeninsuffizienz)
- Pulmonalklappenatresie, VSD, Fehlbildungen der Koronargefäße, PDA, Nondescensus testis, laterale Penisverkrümmung
- postductale Aortenisthmusstenose, ASD I, ASD II
- Transposition der großen Gefäße
- 2 x Pulmonalstenose (1 x mit aortopulmonalen Kollateralen)
- ASD II, Klumpfuß
- Rechtsaortenbogen/ Dextroposition der Aorta
- 3 x VSD (1 x mit ASD II, 1 x mit PFO und PDA)
- PFO bei Reifgeborenem
- Multizystisch dysplastische Niere, PDA
- Deformität Ellenbogen
- Angeborene Hernia inguinalis
- Subluxation Hüftgelenk
- Cerebrale Zyste

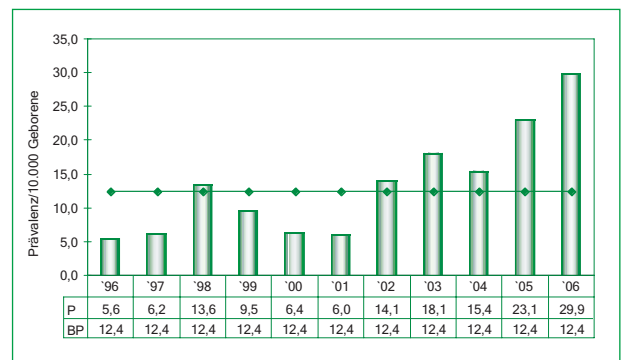


Abb. 11: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microcephalie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt ein Microcephalus pro 335 Geborene beobachtet.

12.6 Congenitale Hydrocephalie (Q03.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,6	↓
Landkreise: 1 x Bördekreis 1 x Ohrekreis 1 x Schönebeck 1 x Weißenfels	4	3,1	↓
Sachsen-Anhalt:	6	3,5	↓

Congenitale Hydrocephalie (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	8,9	5,6 - 12,1
Landkreise	7,6	6,0 - 9,2
Region	7,9	6,4 - 9,3
EUROCAT 1995-2004	4,93	2,55 Sicily (Italy)* 18,55 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Etwas seltener als in den beiden Vorjahren wurde der angeborene Hydrocephalus beobachtet.

Mit einer **Jahresprävalenz von 3,5 pro 10.000 Geborene** liegt diese unterhalb des Basisbereiches der Jahre 1996-2005, jedoch im europäischen Mittel.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborene
Geschlecht	3 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 4 x MCA

Der congenitale Hydrocephalus wurde im Jahr 2006 lediglich bei Lebendgeborenen beobachtet.

Zu beachten ist, dass der Hydrocephalus in Zusammenhang mit einer Spina bifida bzw. Encephalocele hier nicht mit berücksichtigt wird, ebenso nicht der postnatal entstandene Hydrocephalus (z. B. nach Hirnblutung).

Bei den drei Kindern, deren Ergebnis des Pränatalultraschalles an uns übermittelt wurde, ist der Hydrocephalus postnatal auch bestätigt worden. In den anderen vier Fällen ist uns das Ergebnis einer evtl. durchgeführten pränatalen Diagnostik nicht bekannt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Fehlbildungssyndrom durch Toxoplasmose mit: Microphthalmus, Microkornea, Glaskörpertrübung
- 2 x Dandy-Walker-Syndrom
- Corpus callosum Agenesie

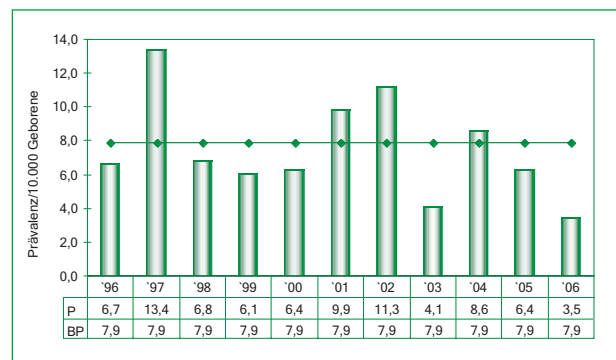


Abb. 12: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei congenitaler Hydrocephalie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt ein congenitaler Hydrocephalus pro 2.845 Geborene beobachtet.

12.7 Arhinencephalie/Holoprosencephalie (Q04.1/Q04.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Magdeburg	1	2,3	↔
Landkreise: 1 x Halberstadt 1 x Schönebeck	2	1,6	↔
Sachsen-Anhalt:	3	1,8	↔

Arhinencephalie/Holoprosencephalie (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,8	0,4 - 3,3
Landkreise	1,1	0,5 - 1,8
Region	1,3	0,7 - 1,9
EUROCAT 1995-2004	1,25	0,39 Wielkopolska (Poland)* 4,19 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Über die letzten zehn Jahre fällt eine deutliche Schwankung für dieses Fehlbildungssyndrom auf.

Die aktuelle **Jahresprävalenz** von **1,8 pro 10.000 Geborene** liegt jedoch im Bereich der Basisprävalenz, sowohl in den Großstädten als auch in den Landkreisen.

Verglichen mit anderen europäischen Fehlbildungsregistern liegt die Prävalenz im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x induzierte Aborte
Geschlecht	3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x MCA

In allen Fällen waren die pränatalsonografischen Befunde (Cyclopie, Holoprosencephalie, multiple Anomalien mit V. a. Trisomie 13) Anlass, eine Abortio vorzunehmen (15.-19. SSW).

In zwei Fällen wurde eine Trisomie 13 nachgewiesen (1 x Amniocentesebefund nach pathologischem Ultraschall, 1 x postnataler Chromosomenbefund - wahrscheinlich keine TAC durchgeführt). In letzterem Fall lag das Mutteralter bei 25 Jahren, bei den zwei weiteren Fällen bei 38 bzw. 39 Jahren.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Atresie des Anus, Meckel-Divertikel, Canalis atrioventricularis communis, Segmentationsdefekten der Lunge
- Patau-Syndrom mit: Cyclopie, Uterus duplex mit Uterus bicollis, Vagina duplex, multizystisch dysplastischer Niere, akzessorischem Finger
- Cyclopie, Zystenlunge, Pes equinovarus congenitus

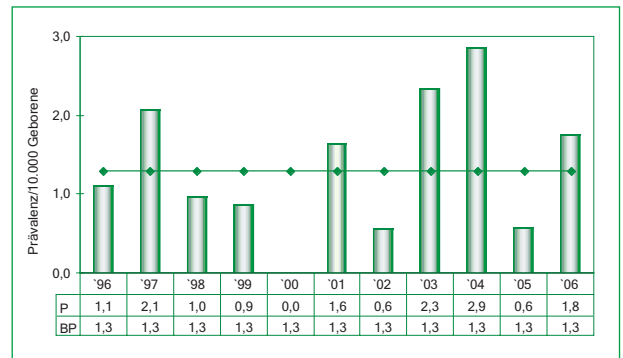


Abb. 13: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Arhinencephalie/Holoprosencephalie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt ein Fall von Arhinencephalie/Holoprosencephalie pro 5.689 Geborene beobachtet.

12.8 Anophthalmie/Microphthalmie (Q11.0/Q11.1/Q11.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Magdeburg	1	2,3	↑
Landkreise: 1 x Bernburg 1 x Wernigerode	2	1,6	↑
Sachsen-Anhalt:	3	1,8	↑

Anophthalmie/Microphthalmie (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,6	-0,2 - 1,5
Landkreise	0,8	0,3 - 1,3
Region	0,7	0,3 - 1,2
EUROCAT 1995-2004	1,10	0,42 North Thames (UK)* 2,69 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Die Fehlbildungsentität Anophthalmie/Microphthalmie wurde im Jahr 2006 bei drei Kindern beobachtet.

Die so ermittelte **Jahresprävalenz** von **1,8 pro 10.000 Geborene** ist die höchste seit zehn Jahren und übersteigt damit auch die Basisprävalenz.

Im europäischen Vergleich ist die aktuelle Prävalenz im mittleren bis oberen Bereich angesiedelt, erreicht jedoch nicht die Prävalenz des Geburtenregisters Mainz.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	3 x Lebendgeborene
Geschlecht	1 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 1 x MCA

Ein Lebendgeborenes wies einen Anophthalmus sowie eine Corpus-callosum-Hypoplasie auf. Pränatale Befunde sind uns hier nicht bekannt.

Bei zwei Kindern war ein Microphthalmus beobachtet worden, in einem Fall in Zusammenhang mit einer connatalen Toxoplasmose. Hierzu wurden gleichsam ein Hydrocephalus sowie eine Schwerhörigkeit beschrieben. Bei dem zweiten Kind mit Microphthalmus (und Iriskolobom) ist interessanterweise in der Familienanamnese (Uroma der Kindesmutter) bereits einmal ein Microphthalmus aufgetreten.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Fehlbildungssyndrom durch Toxoplasmose mit: Hydrocephalus, Microkornea, Glaskörpertrübung

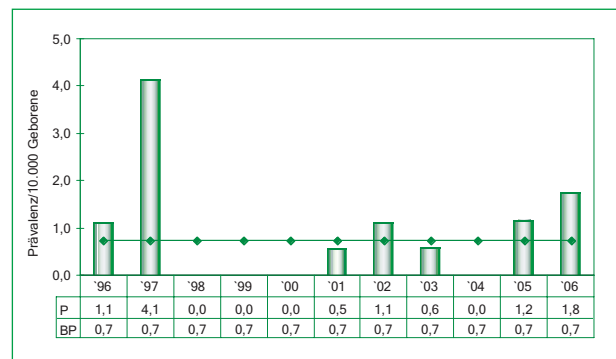


Abb. 14: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Anophthalmie/Microphthalmie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Anophthalmie/Microphthalmie pro 5.689 Geborene beobachtet.

12.9 Microtie/Anotie (Q16.0/Q17.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↔
Landkreise:	0	0,0	↓
Sachsen-Anhalt:	0	0,0	↓

Microtie/Anotie (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,2	0,0 - 2,4
Landkreise	1,4	0,7 - 2,1
Region	1,4	0,8 - 2,0
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2006 wurde erstmalig seit vielen Jahren kein Geborenes mit einer Microtie/Anotie in Sachsen-Anhalt berichtet.

Europäische Vergleichsdaten von EUROCAT liegen für diese Fehlbildung nicht vor.

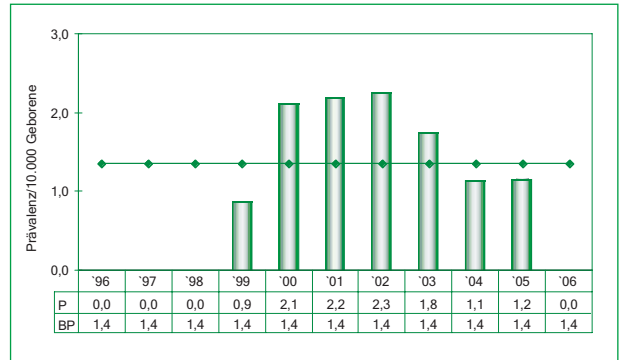


Abb. 15: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Microtie/Anotie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind mit Microtie/Anotie beobachtet.

12.10 Fallot-Tetralogie (Q21.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Magdeburg	1	2,3	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Zerbst 1 x Burgenlandkreis 1 x Halberstadt 1 x Sangerhausen 1 x Stendal 1 x Wernigerode	6	4,7	↑
Sachsen-Anhalt:	7	4,1	↑

Fallot-Tetralogie (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	3,4	1,4 - 5,4
Landkreise	3,1	2,1 - 4,2
Region	3,2	2,3 - 4,1
EUROCAT 1995-2004	2,69	1,00 Madrid (Spain)* 6,14 Northern Region (UK)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Die Fallot-Tetralogie wurde im Jahr 2006 bei sieben Kindern beobachtet, mit einem leichten Überwiegen der in den Landkreisen Geborenen.

Die **Jahresprävalenz** von **4,1 pro 10.000 Geborene** liegt zwar niedriger als im Vorjahr, jedoch unter Bezugnahme auf die Basisprävalenz 1996-2005 im oberen Bereich. Dies lässt sich auch im Vergleich zu den EUROCAT-Daten dokumentieren.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeborene
Geschlecht	6 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	5 x isoliert 2 x MCA

Im Jahr 2006 fällt bei der Fallot-Tetralogie eine Androtropie auf, da nur ein Mädchen im Vergleich zu sechs Jungen betroffen war.

Alle Kinder wurden lebend zwischen der 38. und der 41. SSW geboren. Interessant ist die Tatsache, dass fünf Kinder in regulären Geburtskliniken Sachsen-Anhalts geboren wurden und nicht in einem Perinatalzentrum bzw. in der Nähe eines Herzzentrums. In zwei Fällen ist uns die Geburtsklinik nicht bekannt.

Nur in einem Fall wurde uns mitgeteilt, dass die Fallot-Tetralogie bereits pränatal in der 22. SSW sonografisch gesehen wurde.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Multizystisch dysplastische Niere
- Hämodynamisch wirksamer PDA

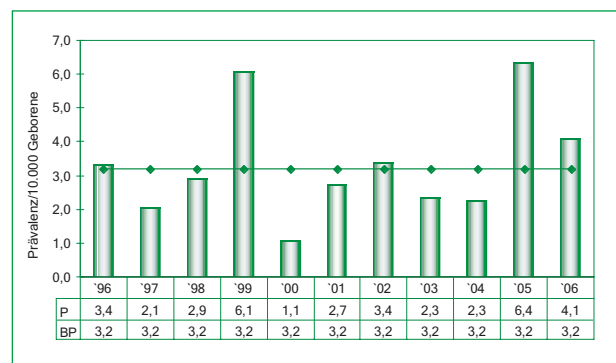


Abb. 16: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Fallot-Tetralogie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine Fallot-Tetralogie pro 2.438 Geborene beobachtet.

12.11 Transposition der großen Gefäße - TGA (Q20.1/Q20.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Dessau	1	2,3	↓
Landkreise: 1 x Aschersleben/ Staßfurt 1 x Halberstadt 1 x Köthen	3	2,4	↓
Sachsen-Anhalt:	4	2,3	↓

Transposition der großen Gefäße (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	6,7	3,9 - 9,6
Landkreise	5,2	3,9 - 6,6
Region	5,6	4,4 - 6,8
EUROCAT 1995-2004	2,68	0,75 Central East France* 5,24 Cork & Kerry (Ireland)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2006 wurden mit nur vier Geborenen deutlich weniger Kinder mit einer TGA beobachtet als in den Vorjahren. Im Großstadt-Landkreis-Vergleich zeigt sich kein relevanter Unterschied.

Die **Jahresprävalenz** liegt mit **2,3 pro 10.000 Geborene** deutlich unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1996-2005.

Im europäischen Vergleich ordnen sich unsere Daten im mittleren Bereich ein.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborene 1 x Lebendgeborenes, in 7 Tagen verstorben 1 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x MCA

Eine Schwangerschaft wurde aufgrund des Vorliegens multipler sonografisch nachgewiesener Anomalien nach TAC (→ Triploidie) in der 20. SSW abruptiert.

Nur ein Lebendgeborenes wies eine isolierte TGA auf. Es ist zu vermuten, dass diese Diagnose nicht pränatal gestellt wurde, da das Kind nicht in einem Perinatal- bzw. Herzzentrum geboren wurde.

Bei den übrigen zwei Fällen fanden sich z. T. weitere schwerwiegende cardiale Fehlbildungen. Hierbei war in einem Fall das Hypoplastische Linksherz-Syndrom, allerdings nicht die TGA, pränatal bereits gesehen worden. Bei der Mutter handelte es sich um eine Diabetikerin Typ I.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Triploidie mit: VSD, Hypoplasie der Arteria pulmonalis, Segmentationsdefekten der Lunge
- Fetopathia diabetica mit: Hypoplastischem Linksherz, Mitralatriesie, VSD, Aortaanomalien
- Defekt des Vorhof- und Kammerseptums, Cor trilobulare biatriatum, supradiaphragmal totale Fehleinmündung der Lungenvenen, VSD, Stenose der Aorta, Fehlbildungen der Aorten- und Mitralklappe, Anomalie der Arteria pulmonalis
- Microcephalie

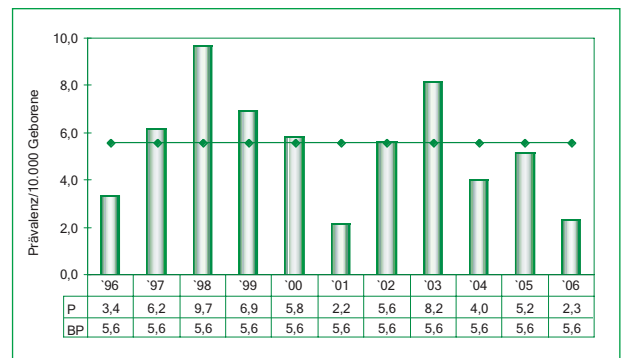


Abb. 17: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Transposition der großen Gefäße in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine Transposition der großen Gefäße pro 4.267 Geborene beobachtet.

12.12 Linksherzhypoplasie-Syndrom (Q23.4)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,6	↑
Landkreise: 2 x Halberstadt 1 x Saalkreis	3	2,4	↓
Sachsen-Anhalt:	5	2,9	↔

Linksherzhypoplasie-Syndrom (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	2,1	0,6 - 3,7
Landkreise	4,1	2,9 - 5,3
Region	3,7	2,7 - 4,6
EUROCAT 1995-2004	2,28	0,53 Madrid (Spain)* 5,39 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Für das Linksherzhypoplasie-Syndrom zeigt sich eine ähnliche Prävalenz wie in den beiden Vorjahren, wobei im Jahr 2006 erstmals wieder zwei Betroffene aus Großstädten kamen.

Die **Jahresprävalenz** von **2,9 pro 10.000 Geborene** liegt im unteren Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1996-2005.

Im europäischen Vergleich sind die aktuellen Prävalenzahlen im mittleren Bereich angesiedelt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeborenes 1 x induzierter Abort
Geschlecht	3 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x isoliert 2 x MCA

In vier Fällen war die Diagnose eines Linksherzhypoplasie-Syndromes pränatal im Ultraschall bereits gestellt worden (13.-37. SSW).

Nur in einem Fall war in der 23. SSW ein induzierter Abort vorgenommen worden, hier lagen weitere cardiale Defekte (z. B. Aortenstenose) vor.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Fetopathia diabetica mit: TGA, Mitralatresie, Aortanomalien
- VSD, ausgeprägte Stenose der Aorta, Fehlbildungen der Aorten- und Mitralklappe, Anomalie der Arteria pulmonalis

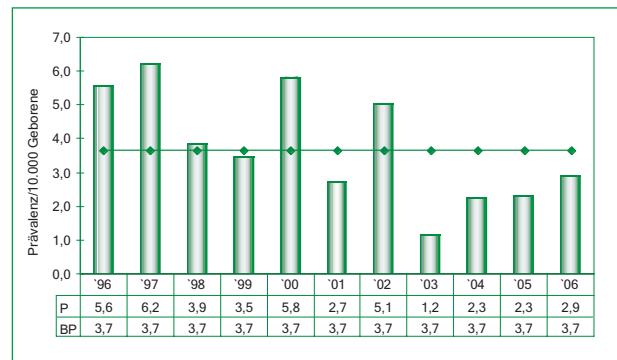


Abb. 18: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Linksherzhypoplasie-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Linksherzhypoplasie-Syndrom pro 3.414 Geborene beobachtet.

12.13 Aortenisthmusstenose (Q25.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,6	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Zerbst 1 x Jerichower Land 1 x Merseburg/Querfurt 1 x Quedlinburg	4	3,1	↔
Sachsen-Anhalt:	6	3,5	↔

Aortenisthmusstenose (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	4,6	2,3 - 6,9
Landkreise	3,1	2,0 - 4,1
Region	3,4	2,5 - 4,3
EUROCAT 1995-2004	3,18	0,83 Madrid (Spain)* 9,93 Finland**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Die Zahl der Kinder mit Aortenisthmusstenose ist identisch zum Vorjahr.

Die **Jahresprävalenz** von **3,5 pro 10.000 Geborene** liegt exakt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1996-2005 sowie im EUROCAT-Mittel.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborene
Geschlecht	4 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x isoliert 5 x MCA

Die pränatale Diagnosestellung einer Aortenisthmusstenose war, soweit uns gemeldet wurde, in keinem Fall exakt möglich.

In zwei Fällen wurden auffällige Befunde erhoben. Zum einen wurde eine Lungenvenenfehleimündung vermutet, in einem weiteren Fall eine Aortenstenose mit VSD beschrieben, was sich postnatal in etwa bestätigte. Eine Schwangere war feindiagnostisch mit unauffälligem Befund untersucht worden. Es handelt sich um das Kind mit der isolierten Aortenisthmusstenose.

Bis auf einen Microcephalus, bei deutlicher Hypotrophie des Kindes (Nikotinabusus der Mutter), waren bei den Betroffenen lediglich cardiale Begleitfehlbildungen zu verzeichnen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- ASD I, ASD II, Microcephalus, SGA
- ASD II, VSD, Hypoplasie der Aorta, PFO
- ASD II, Pulmonalklappenstenose, Mitralklappeninsuffizienz
- VSD, PFO, bikuspidale Aortenklappe
- Hypoplasie des Aortenbogens, bikuspidale Aortenklappe, Anomalie der Mitralklappe

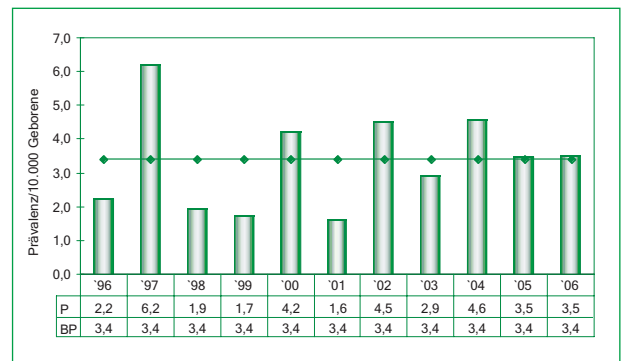


Abb. 19: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Aortenisthmusstenose in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine Aortenisthmusstenose pro 2.845 Geborene beobachtet.

12.14 Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Q36./Q37.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Dessau 2 x Halle 4 x Magdeburg	7	16,1	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 3 x Anhalt-Zerbst 1 x Aschersleben/Staßfurt 1 x Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Köthen 1 x Mansfelder Land 2 x Ohrekreis 1 x Saalkreis 1 x Schönebeck 1 x Wernigerode 1 x Wittenberg	15	11,8	↓
Sachsen-Anhalt:	22	12,9	↓

Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	19,3	14,5 - 24,1
Landkreise	15,9	13,6 - 18,2
Region	16,6	14,6 - 18,7
EUROCAT 1995-2004	8,50	4,56 SE Irland* 16,94 Saxony-Anhalt (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Die Zahl der Geborenen mit Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte ist im Jahr 2006 etwas rückläufig, wobei insbesondere ein selteneres Auftreten in den Landkreisen auffällt.

Somit liegt auch die **Jahresprävalenz** von **12,9 pro 10.000 Geborene** leicht unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1996-2005.

Es bleibt jedoch weiterhin zu verzeichnen, dass Sachsen-Anhalt im Vergleich zu anderen europäischen Staaten die höchsten Prävalenzen für diese Fehlbildung aufweist.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	19 x Lebendgeborene 3 x induzierte Aborte
Geschlecht	15 x männlich 7 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	15 x isoliert 7 x MCA

Nahezu alle Kinder wurden lebend geboren, in drei Fällen handelte es sich um induzierte Aborte. In zwei Fällen war eine Chromosomenstörung ursächlich für die Spaltbildung. Hier wurde jeweils nach Diagnosesicherung (Trisomie 13 bzw. Triploidie) eine Abortio vorgenommen. In einem Fall wurde die Schwangerschaft in der 23. SSW aus psychischer Indikation bei isoliertem Auftreten einer einseitigen Lippen-Kiefer-Gaumenspalte beendet.

Bei Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalten lässt sich eine deutliche Androtropie beobachten - nahezu doppelt so viele Jungen wie Mädchen sind betroffen.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: Holoprosencephalie, Analatresie, Meckel-Divertikel, Canalis atrioventricularis communis, Segmentationsdefekten der Lunge
- Triploidie mit: Truncus arteriosus communis, hypoplastischer Nebenniere
- 3 x einseitige Gaumenspalte, 1 x mit PFO
- Akzessorischer rechter Daumen, einseitige häutige Syndactylie der 3./4. Zehen
- ASD II

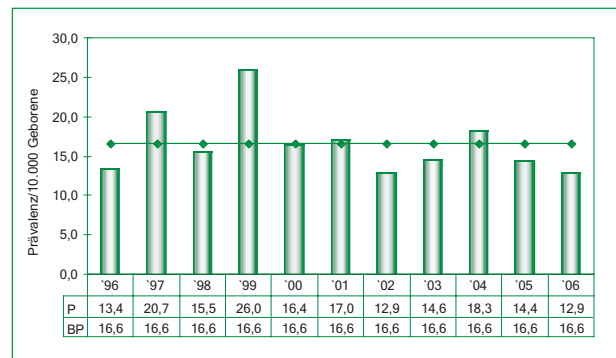


Abb. 20: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Lippen- bzw. Lippen-Kiefer-Gaumenspalte pro 776 Geborene beobachtet.

12.15 Gaumenspalte (Q35.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 2 x Magdeburg	2	4,6	↓
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 3 x Anhalt-Zerbst 1 x Aschersleben/Staßfurt 1 x Bernburg 1 x Burgenlandkreis 1 x Bördekreis 5 x Mansfelder Land 1 x Merseburg/Querfurt 1 x Ohrekreis 1 x Quedlinburg 1 x Sangerhausen 1 x Weißenfels 2 x Wernigerode	20	15,7	↑↑
Sachsen-Anhalt:	22	12,9	↑

Gaumenspalte (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	8,6	5,4 - 11,7
Landkreise	9,3	7,5 - 11,0
Region	9,1	7,6 - 10,6
EUROCAT 1995-2004	5,94	3,12 S Portugal* 13,76 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Bei den Gaumenspalten zeigt sich in den letzten Jahren, im Gegensatz zu den Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, ein leichter Anstieg der Prävalenz. Auffällig im Jahr 2006 ist ein deutlich häufigeres Auftreten der Fehlbildung in den Landkreisen.

Mit **12,9 pro 10.000 Geborene** wird eine **Jahresprävalenz** oberhalb der Basisprävalenz der Jahre 1996-2005 erreicht.

Sachsen-Anhalt liegt, zusammen mit dem Mainzer Geburtenregister, mit den aktuellen Prävalenzzahlen deutlich oberhalb des europäischen Durchschnitts.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	19 x Lebendgeborene 1 x Totgeborenes 2 x induzierte Aborte
Geschlecht	10 x männlich 12 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	13 x isoliert 9 x MCA

Das Geschlechtsverhältnis bei den Gaumenspalten ist nahezu ausgeglichen.

Zu Pränatalbefunden (außer bei den u. g. Fällen mit multiplen Anomalien) liegen uns bei den Gaumenspalten leider keine Angaben vor.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Fehlbildungssyndrom mit: occipitaler Encephalocele, Rhachischisis, Omphalocele, Hypoplastischem Rechtsherz-Syndrom, Pulmonalklappenatresie, Asplenie, Dextrokardie, Dextroposition des Aortenbogens, Fehlbildung der Koronargefäße, gespaltenen Rippen, Segmentationsdefekten der Lunge, Fehlbildungen des Oesophagus (induzierter Abort)
- Trisomie 9 mit: Mesenterium ileocolicum commune, Segmentationsdefekten der Lunge (induzierter Abort)
- Kampomele Dysplasie, Subluxation des Hüftgelenkes, Skoliose, Kyphose
- Pierre-Robin-Sequenz
- Zystische Fibrose
- Pes equinovarus congenitus, dilatative Uropathie II. Grades
- 3 x LKGS

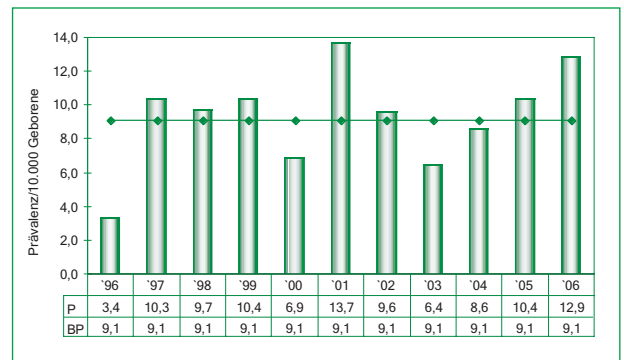


Abb. 21: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gaumenspalte in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Gaumenspalte pro 776 Geborene beobachtet.

12.16 Choanalatresie (Q30.0)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↔
Landkreise:	0	0,0	↓
Sachsen-Anhalt:	0	0,0	↓

Choanalatresie (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,3	-0,3 - 0,9
Landkreise	0,8	0,3 - 1,3
Region	0,7	0,3 - 1,1
EUROCAT 1995-2004	0,74	0,25 Oxford (UK)* 3,65 Sicily (Italy)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

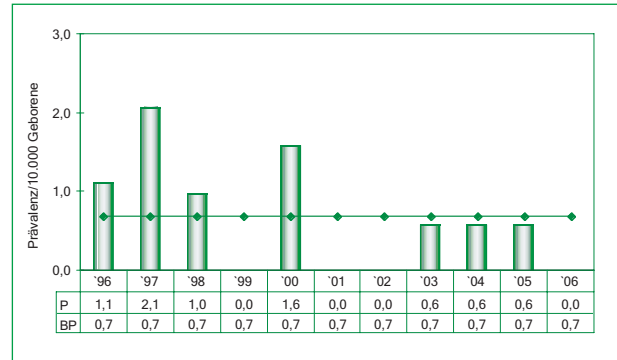


Abb. 22: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Choanalatresie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind mit Choanalatresie beobachtet.

12.17 Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (Q39.0-Q39.4)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↓
Landkreise: 2 x Ohrekreis	2	1,6	↓
Sachsen-Anhalt:	2	1,2	↓

Oesophagusatresie/-stenose/-fistel (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	4,0	1,8 - 6,1
Landkreise	2,5	1,6 - 3,5
Region	2,9	2,0 - 3,7
EUROCAT 1995-2004 (Q39.0-Q39.1)	2,26	0,86 Oxford (UK)* 4,19 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Nur zwei Jungen mit einer Oesophagusatresie (1 x mit und 1 x ohne Fistel) wurden 2006 in Sachsen-Anhalt geboren. Beide stammen aus dem Ohrekreis.

Die **Jahresprävalenz** von **1,2 pro 10.000 Geborene** liegt unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1996-2005 und damit auch unterhalb des europäischen Mittels.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborene
Geschlecht	2 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert

Bei beiden Schwangerschaften war eine Ultraschall-diagnostik erfolgt. In einem Fall stellte sich lediglich eine Insertio velamentosa als auffälliger Befund dar. Bei dem zweiten Kind wurde bei Polyhydramnion und Nichtdarstellbarkeit des Magens in der 31. SSW folgerichtig der Verdacht auf das Vorliegen einer Oesophagusatresie gestellt.

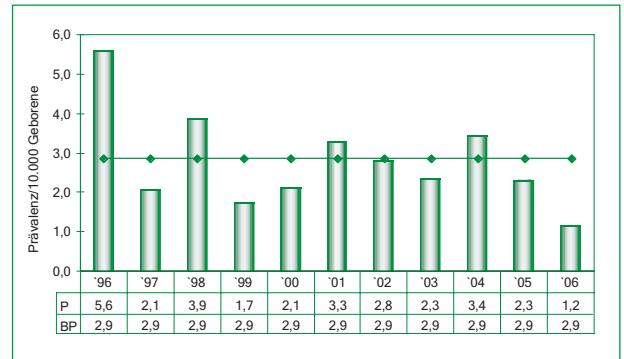


Abb. 23: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Oesophagusatresie/-stenose/-fistel in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine Oesophagusatresie/-fistel pro 8.534 Geborene beobachtet.

12.18 Dünndarmatresie/-stenose (Q41.1/Q41.2/Q41.8/Q41.9)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Burgenlandkreis 1 x Halberstadt	2	1,6	↔
Sachsen-Anhalt:	2	1,2	↓

Dünndarmatresie/-stenose (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,5	0,2 - 2,9
Landkreise	2,3	1,4 - 3,1
Region	2,1	1,4 - 2,8
EUROCAT 1995-2004	0,67	0,11 Hungary* 1,31 Paris (France)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Eine Dünndarmatresie wurde im Jahr 2006 nur bei zwei Kindern beobachtet, welche, wie bereits im Jahr 2005, nur aus den Landkreisen stammen.

Mit **1,2 pro 10.000 Geborene** liegt die **Jahresprävalenz** etwas unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1996-2005.

Die EUROCAT-Daten, welche für die Jahre 1995-2004 die Diagnosen Q41.1-Q41.8 einschließen, weisen eine hohe Schwankungsbreite zwischen den einzelnen Registern auf. Die Prävalenzdaten von Sachsen-Anhalt sind jedoch eher im oberen Bereich einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x Lebendgeborene
Geschlecht	1 x männlich 1 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert

Bei beiden Kindern war bereits pränatal der Verdacht auf eine Darmfehlbildung bzw. in einem Fall explizit auf eine Darmatresie gestellt worden. Bei einem Kind zeigte sich intraoperativ die Dünndarmatresie mit einer sog. zystischen Malformation vergesellschaftet.

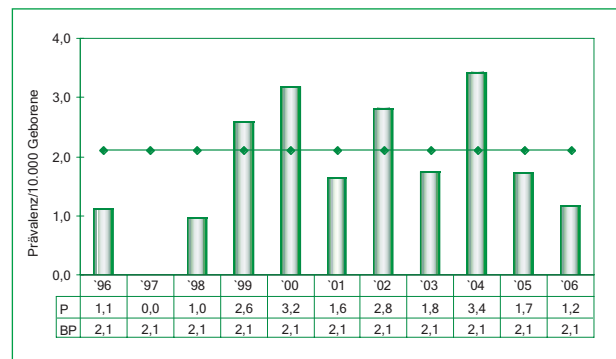


Abb. 24: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Dünndarmatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine Dünndarmatresie/-stenose pro 8.534 Geborene beobachtet.

12.19 Rectum- und Analatresie/-stenose (Q42.0-Q42.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,6	↔
Landkreise: 1 x Bernburg 2 x Bitterfeld 1 x Burgenlandkreis 1 x Halberstadt 1 x Ohrekreis 2 x Sangerhausen	8	6,3	↑↑
Sachsen-Anhalt:	10	5,9	↑↑

Rectum- und Analatresie/-stenose (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	3,1	1,2 - 5,0
Landkreise	2,8	1,8 - 3,8
Region	2,9	2,0 - 3,7
EUROCAT 1995-2004	2,92	1,42 Campania (Italy)* 8,68 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2006 wurden zehn Geborene mit einer Analatresie aus Sachsen-Anhalt gemeldet. Insbesondere die Zahl der Betroffenen aus den Landkreisen ist deutlich angestiegen.

Mit **5,9 pro 10.000 Geborene** wird die höchste **Jahresprävalenz** seit 1996 beobachtet.

Diese liegt nahezu doppelt so hoch wie der europäische Durchschnitt der EUROCAT-Register.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	8 x Lebendgeborene 2 x induzierte Aborte
Geschlecht	3 x männlich 6 x weiblich 1 x unklar
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x isoliert 6 x MCA

Fünf Geborene wiesen eine Analatresie ohne und fünf Geborene mit einer Fistel auf. Ein isoliertes Auftreten der Fehlbildung wurde bei vier Kindern beobachtet.

Bekanntermaßen ist die Analatresie eine Fehlbildung im Rahmen der VATER-Assoziation - diese wurde im Jahr 2006 bei zwei Lebendgeborenen diagnostiziert.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VATER-Assoziation mit: Meningomyelocele, Agenesie des Os sacrum, Fehlbildungen der Wirbelsäule, Pes equinovarus congenitus, Luxation des Hüftgelenkes, Hufeisenniere
- VATER-Assoziation mit: Fehlbildungen des Os sacrum, der HWS, der BWS und der Rippen, Blockwirbel, einseitiger Nierenagenesie, akzessorischer Niere, dilatativer Uropathie III.Grades, Megaureter, Milzzyste, PFO
- Patau-Syndrom mit: Holoprosencephalie, Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Meckel-Divertikel, Canalis atrio-ventricularis communis, Segmentationsdefekten der Lunge
- Pottersequenz mit: Colondilatation, Pseudohermaphroditismus masculinus, Ureteragenesie, fehlender Harnblase und Urethra, Micromelie, fehlendem linken Fuß, hypoplastischen Zehen, Pes equinovarus congenitus, Segmentationsdefekten der Lunge
- Persistenz des Sinus urogenitalis
- Hypospadias glandis

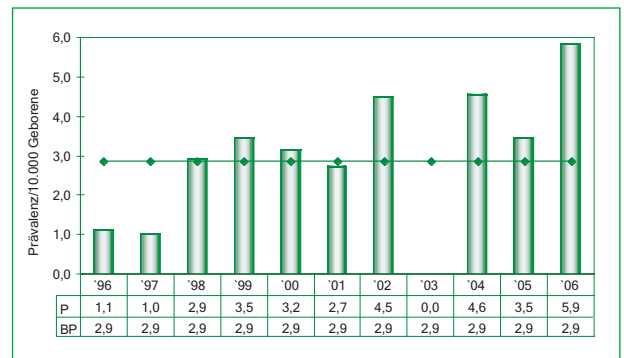


Abb. 25: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Rectum- und Analatresie/-stenose in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine Rectum- und Analatresie/-stenose pro 1.707 Geborene beobachtet.

12.20 Hoden, nicht descendiert (Q53.1-Q53.9)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Halle 9 x Magdeburg	10	23,1	↔
Landkreise: 1 x Anhalt-Zerbst 1 x Aschersleben/ Staßfurt 3 x Ohrekreis 1 x Wernigerode	6	4,7	↓
Sachsen-Anhalt:	16	9,4	↓

Hoden, nicht descendiert (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	22,4	17,2 - 27,5
Landkreise	8,8	7,1 - 10,5
Region	11,8	10,1 - 13,6
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

2006 wurden uns im Vergleich zum Vorjahr (28 Geborene) weniger Kinder mit descendierten Hoden gemeldet. Es fällt auf, dass ein deutliches Überwiegen der Kinder aus den Großstädten zu verzeichnen ist. Hier könnte ein unterschiedliches Meldeverhalten ursächlich sein. Dies war auch bereits in den Vorjahren zu beobachten.

Insgesamt zeigt sich mit **9,4 pro 10.000 Geborene** eine leicht unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1996-2005 gelegene **Jahresprävalenz**.

Da keine Vergleichsdaten von EUROCAT vorliegen, kann eine entsprechende Bewertung nicht vorgenommen werden.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	16 x Lebendgeborene
Geschlecht	16 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	13 x isoliert 3 x MCA

Unter den allesamt Reifgeborenen waren lediglich bei drei Kindern unspezifische Begleitfehlbildungen vorliegend.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Microcephalie, Pulmonalklappenatresie, VSD, Arteria lusoria, Fehlbildungen der Koronargefäße, PDA, laterale Penisverkrümmung
- Zwerchfellhernie
- Hypospadie

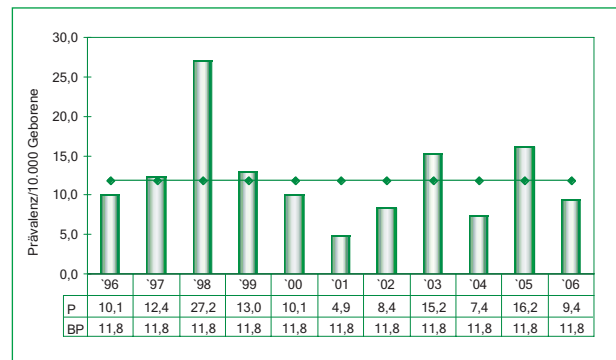


Abb. 26: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei nicht descendierten Hoden in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit nicht descendierten Hoden pro 1.067 Geborene (auf 547 Knaben) beobachtet.

12.21 Hypospadie (Q54.0-Q54.3/Q54.8/Q54.9)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Dessau 2 x Halle 1 x Magdeburg	4	9,2	↓
Landkreise: 2 x Anhalt-Zerbst 1 x Aschersleben/ Staßfurt 1 x Bernburg 1 x Bitterfeld 1 x Köthen 2 x Merseburg/ Querfurt 4 x Ohrekreis 2 x Quedlinburg 2 x Sangerhausen 1 x Schönebeck 1 x Weißenfels 3 x Wernigerode 1 x Wittenberg	22	17,3	↑
Sachsen-Anhalt:	26	15,2	↓

Hypospadie (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	21,4	16,4 - 26,5
Landkreise	18,0	15,5 - 20,4
Region	18,7	16,5 - 21,0
EUROCAT 1995-2004	11,44	1,60 Oxford (UK)* 32,93 Malta**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Die Hypospadie ist eine vergleichsweise häufig auftretende Fehlbildung mit unterschiedlicher Ausprägung. Die Anzahl der gemeldeten Knaben ist im Vergleich zu den Vorjahren, insbesondere in den Großstädten, rückläufig.

Die **Jahresprävalanz** von **15,2 pro 10.000 Geborene** liegt somit auch leicht unterhalb der Basisprävalenz der Jahre 1996-2005.

Sachsen-Anhalts aktuelle Prävalenz für die Hypospadie liegt im europäischen Mittel.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	25 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort
Geschlecht	26 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	18 x isoliert 8 x MCA

Von den 26 gemeldeten Knaben wiesen erwartungsgemäß die meisten eine glanduläre bzw. coronare Hypospadie auf, nämlich zehn Knaben. Eine penile Hypospadie bestand bei vier Knaben, eine penoscrotale Hypospadie wurde in einem Fall gemeldet.

Von elf Knaben ist uns die Ausprägung der Hypospadie nicht explizit mitgeteilt worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Arthrogryposis multiplex congenita, caudales Regressionssyndrom, Fehlbildung des Os sacrum, PFO, Trikuspidalinsuffizienz
- Cervikale Spina bifida, occipitale Encephalocele
- Multizystisch dysplastische Niere, PFO
- Atresie des Anus
- Stenose der Arteria pulmonalis
- VSD
- Nondescensus testis
- laterale Penisverkrümmung

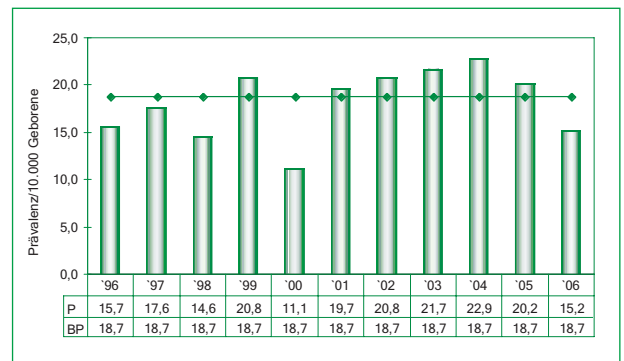


Abb. 27: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Hypospadie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine Hypospadie pro 656 Geborene (auf 336 Knaben) beobachtet.

12.22 Epispadie (Q64.0)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Magdeburg	1	2,3	↑
Landkreise:	0	0,0	↓
Sachsen-Anhalt:	1	0,6	↔

Epispadie (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,3	-0,3 - 0,9
Landkreise	0,3	0,0 - 0,7
Region	0,3	0,0 - 0,6
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

2006 wurde, nachdem im Jahr 2005 diese Fehlbildung nicht auftrat, erneut ein Knabe mit Epispadie gemeldet.

Die **Jahresprävalenz** von **0,6 pro 10.000 Geborene** liegt innerhalb der Basisprävalenz.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes
Geschlecht	1 x männlich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x MCA

Bei dem Knaben konnten verschiedene unspezifische Anomalien/Fehlbildungen beobachtet werden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Kyphose der BWS, einseitiger Knick-Hacken-Plattfuß, tief sitzende Ohren, große Hände und Füße, Hautgrübchen, kleiner Gesichtsschädel

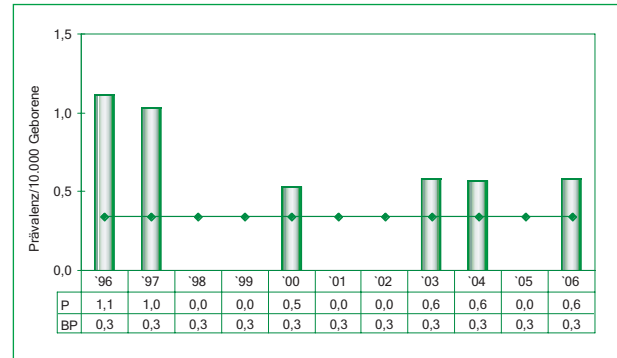


Abb. 28: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Epispadie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine Epispadie pro 17.068 Geborene (auf 8744 Knaben) beobachtet.

12.23 Indifferentes Geschlecht (Q56.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↔
Landkreise: 1 x Sangerhausen	1	0,8	↔
Sachsen-Anhalt:	1	0,6	↔

Indifferentes Geschlecht (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,6	-0,2 - 1,5
Landkreise	1,0	0,4 - 1,5
Region	0,9	0,4 - 1,4
EUROCAT 1995-2004	0,74	0,19 Madrid (Spain)* 1,72 Hainaut (Belgium)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Mit einem Geborenen mit indifferentem Geschlecht und der daraus resultierenden **Jahresprävalenz** von **0,6 pro 10.000 Geborene** wird die Basisprävalenz erreicht.

Im Europavergleich liegt die Prävalenz im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x induzierter Abort
Geschlecht	1 x unklar
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x MCA

Es handelte sich um einen induzierten Abort in der 22. SSW bei Potter-Sequenz. Ein Genitale konnte autopsisch nicht sicher zugeordnet werden, eine fragliche Gonadenanlage mit Nachweis unreifen Hodengewebes ist beschrieben worden. Die Chromosomenanalyse zeigte einen unauffälligen weiblichen Karyotyp (46,XX).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Pottersequenz mit: Colondilatation, Analatresie, Ureteragenesie, fehlender Harnblase und Urethra, Micromelie, fehlendem linken Fuß, hypoplastischen Zehen, Pes equinovarus congenitus, Segmentationsdefekten der Lunge, Fehlen der Nebennieren

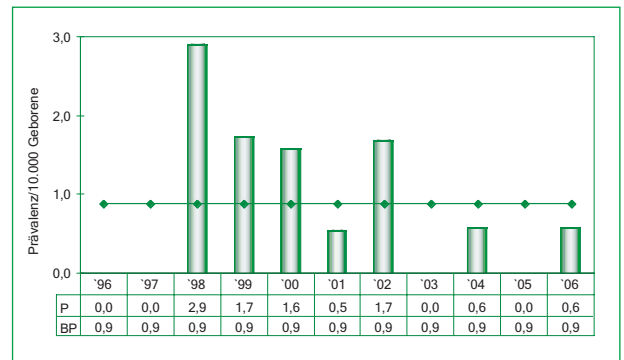


Abb. 29: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei indifferentem Geschlecht in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit indifferentem Geschlecht pro 17.068 Geborene beobachtet.

12.24 Potter-Sequenz (Q60.6)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Jerichower Land 1 x Sangerhausen	2	1,6	↔
Sachsen-Anhalt:	2	1,2	↓

Potter-Sequenz (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	2,4	0,8 - 4,1
Landkreise	2,3	1,4 - 3,1
Region	2,3	1,5 - 3,1
EUROCAT	1,23	0,22 Madrid (Spain)* 5,98 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Wie im Vorjahr trat die Potter-Sequenz lediglich bei Geborenen aus den Landkreisen auf.

Die Basisprävalenz der Jahre 1996-2005 wird mit einer **Jahresprävalenz von 1,2 pro 10.000 Geborene** unterschritten. Letztere liegt jedoch exakt im mittleren Bereich aller EUROCAT-Zentren.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x induzierte Aborte
Geschlecht	1 x weiblich 1 x unklar
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x MCA

In beiden gemeldeten Fällen war der pränatalsonografische Nachweis einer Potter-Sequenz mit Anhydramnie Anlass, einen Schwangerschaftsabbruch vorzunehmen (20. bzw. 22. SSW).

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Indifferentes Geschlecht, Colondilatation, Analatresie, Ureteragenesie, fehlende Harnblase und Urethra, Micromelie, fehlender linker Fuß, hypoplastische Zehen, Pes equinovarus congenitus, Segmentationsdefekt der Lunge, Fehlen der Nebennieren
- Ureteragenesie

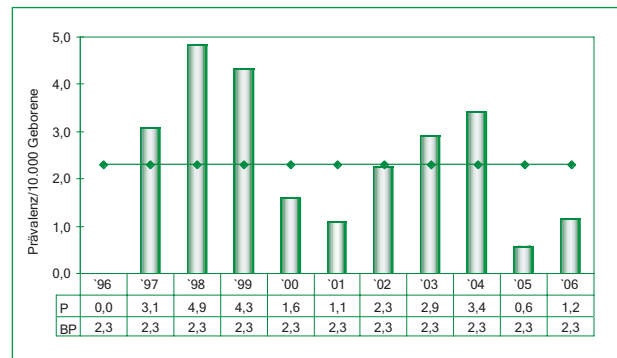


Abb. 30: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Potter-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine Potter-Sequenz pro 8.534 Geborene beobachtet.

12.25 Nierenagenesie, einseitig (Q60.0/Q60.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 4 x Halle 1 x Magdeburg	5	11,5	↔
Landkreise: 1 x Bernburg 1 x Burgenlandkreis 2 x Halberstadt 1 x Jerichower Land 1 x Ohrekreis 1 x Wernigerode	7	5,5	↓
Sachsen-Anhalt:	12	7,0	↔

Nierenagenesie, einseitig (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	8,6	5,4 - 11,7
Landkreise	7,4	5,8 - 9,0
Region	7,7	6,3 - 9,1
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Ein "Prävalenzsprung" in den Großstädten für die einseitige Nierenagenesie lässt sich von 2005 (2,3 pro 10.000 Geborene) zu 2006 (11,5 pro 10.000 Geborene) verzeichnen. Auch die Gesamtprävalenz ist nahezu doppelt so hoch wie 2005. Auffällig sind sehr schwankende Prävalenzen dieser Fehlbildung, insbesondere in den letzten fünf Jahren.

Allerdings liegt die aktuelle **Jahresprävalenz** von **7,0 pro 10.000 Geborene** im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1996-2005.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	12 x Lebendgeborene
Geschlecht	9 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	6 x isoliert 6 x MCA

Von den zwölf lebend geborenen Kindern wiesen zwei Kinder schwerwiegende Begleitfehlbildungen auf.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- VATER-Assoziation mit: Analatresie, Fehlbildungen des Os sacrum, der HWS, der BWS und der Rippen, Blockwirbel, akzessorischer Niere, dilatative Uropathie III. Grades, Megaureter, Milzzyste, PFO
- CATCH 22 (Deletion 22q11.2) mit: Truncus arteriosus communis, Stenose der Arteria pulmonalis, Vorhofseptumdefekt, Fehlbildung der Koronargefäße, VSD, Hypothyreose
- 2 x akzessorische Niere
- VSD, PFO
- PFO bei Reifgeborenem

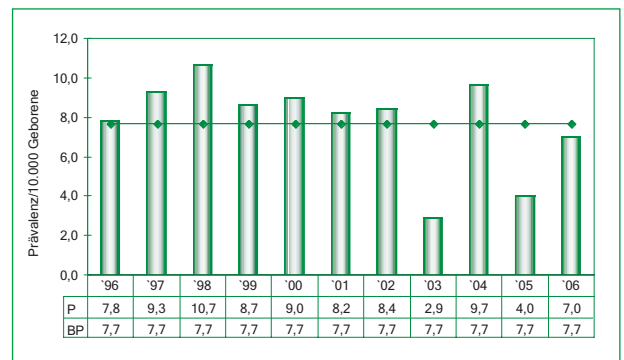


Abb. 31: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei einseitiger Nierenagenesie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine einseitige Nierenagenesie pro 1.422 Geborene beobachtet.

12.26 Zystennieren (Q61.1-Q61.9)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Dessau 2 x Halle	3	6,9	↘
Landkreise: 2 x Anhalt-Zerbst 1 x Aschersleben/ Staßfurt 2 x Bitterfeld 1 x Halberstadt 4 x Merseburg/ Querfurt 1 x Stendal 1 x Wernigerode 1 x Wittenberg	13	10,2	↗
Sachsen-Anhalt:	16	9,4	↔

Zystennieren (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	10,1	6,7 - 13,6
Landkreise	8,1	6,5 - 9,8
Region	8,6	7,1 - 10,1
EUROCAT 1995-2004	4,75	1,18 Zagreb (Croatia)* 17,65 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Insbesondere in den letzten fünf Jahren zeigen sich sehr stabile Prävalenzen für die Zystennieren. Wie auch in den letzten Jahren fällt ein leichtes Überwiegen Betroffener aus den Landkreisen auf. Interessant ist ebenso eine bislang nicht so deutlich zu beobachtende Androtropie.

Die **Jahresprävalenz von 9,4 pro 10.000 Geborene** liegt im Bereich der Basisprävalenz der Jahre 1996-2005.

Unter Bezugnahme auf die EUROCAT-Daten ist eine nahezu doppelt so hohe Prävalenz in Sachsen-Anhalt für Zystennieren zu beobachten, wobei allerdings eine deutliche Schwankungsbreite zwischen den einzelnen Registern zu verzeichnen ist.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	13 x Lebendgeborene 3 x induzierte Aborte
Geschlecht	13 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	7 x isoliert 9 x MCA

In neun Fällen waren die Zystennieren mit weiteren Fehlbildungen assoziiert. Drei Schwangerschaften wurden vorzeitig zwischen der 19. und 21. SSW abruptiert. Hierbei waren jeweils die Zystennieren auch pränatalsonografisch gesehen worden.

Auch waren die Zystennieren bei vier Lebendgeborenen bereits pränatal beschrieben worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Patau-Syndrom mit: Holoprosencephalie und Cyclopie, Uterus duplex mit Uterus bicollis und Vagina duplex, akzessorischem Finger
- Fallot-Tetralogie
- VSD, Lävokardie
- Mesenterium ileocolicum commune, Meckel-Divertikel, dystope, fusionierte Nieren bei multizystischer Degeneration, Pes equinovarus congenitus
- Hydronephrose
- Dilatative Uropathie III. Grades
- einseitiger Verschluss der Uretermündung, dilatative Uropathie IV. Grades, Megaureter
- Hypospadie, PFO bei Reifgeborenem
- Microcephalie, PDA bei Reifgeborenem

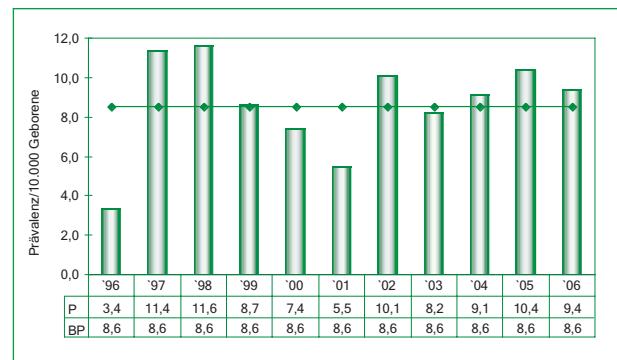


Abb. 32: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zystennieren in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt die Diagnose Zystennieren einmal pro 1.067 Geborene beobachtet.

12.27 Ekstrophie der Harnblase (Q64.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↔
Landkreise:	0	0,0	↔
Sachsen-Anhalt:	0	0,0	↔

Ekstrophie der Harnblase (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,3	-0,3 - 0,9
Landkreise	0,3	0,0 - 0,7
Region	0,3	0,0 - 0,6
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Die Blasenekstrophie kann den sehr seltenen Fehlbildungen zugerechnet werden, welche nicht in jedem Jahr in Sachsen-Anhalt zu beobachten sind.

Die verschiedenen Fehlbildungen der Ekstrophie reichen von einer allein die Harnröhre betreffenden Epispadie bis hin zur kloakalen Ekstrophie. 60 % der Patienten, die von einer Ekstrophie betroffen sind, leiden an einer klassischen Blasenekstrophie (1 in 40.000 Geburten). (Quelle: Selbsthilfegruppe Blasenekstrophie/Epispadie e. V.)

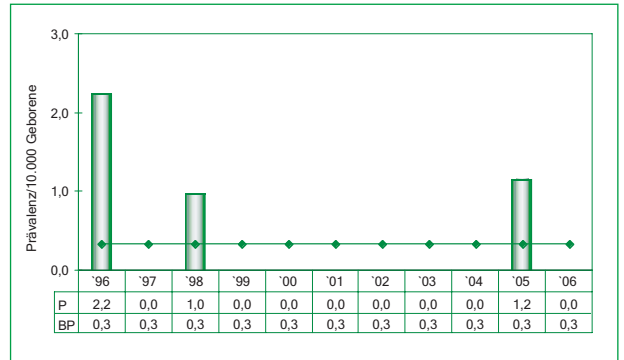


Abb. 33: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Ekstrophie der Harnblase in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt kein Kind mit Ekstrophie der Harnblase beobachtet.

12.28 Präaxiale Polydactylie (Q69.1/Q69.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Anhalt-Zerbst 1 x Bernburg 1 x Burgenlandkreis 1 x Köthen 1 x Ohrekreis 1 x Weißenfels	6	4,7	↑
Sachsen-Anhalt:	6	3,5	↔

Präaxiale Polydactylie (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	4,0	1,8 - 6,1
Landkreise	3,2	2,2 - 4,3
Region	3,4	2,5 - 4,3
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Die präaxiale Polydactylie, d. h. jeweils ein akzessorischer Daumen, wurde im Jahr 2006 von sechs Lebendgeborenen und damit von doppelt so vielen Kindern wie im Vorjahr gemeldet.

Die aktuell ermittelte **Jahresprävalenz** von **3,5 pro 10.000 Geborene** liegt damit jedoch im Basisbereich der Jahre 1996-2005.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	6 x Lebendgeborene
Geschlecht	4 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	4 x isoliert 2 x MCA

Bei einem Kind handelte es sich um das zweite Kind einer Mutter mit Diabetes mellitus Typ I. Die Stoffwechselein- stellung in der Schwangerschaft war anamnestisch nicht zufriedenstellend. Beschrieben ist bereits ein kaudales Regressionssyndrom bei dem älteren Geschwisterkind.

Bei der überwiegenden Zahl der Betroffenen bestand ansonsten eine isolierte präaxiale Polydactylie.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Fetopathia diabetica mit: Dilatation der Aorta, VSD, Persistenz der linken Vena cava superior, Trikuspidalinsuffizienz
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Syndactylie 3./4. Zeh

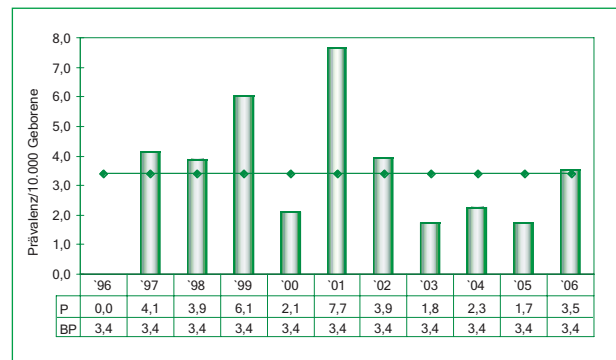


Abb. 34: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei präaxialer Polydactylie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine präaxiale Polydactylie pro 2.845 Geborene beobachtet.

12.29 Reduktionsfehlbildungen, insgesamt - obere und untere Extremitäten (Q71./Q72./Q73.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Magdeburg	1	2,3	↓
Landkreise: 1 x Halberstadt 1 x Mansfelder Land 2 x Quedlinburg 1 x Saalkreis 1 x Sangerhausen 1 x Schönebeck	7	5,5	↓
Sachsen-Anhalt:	8	4,7	↓

Reduktionsfehlbildungen insgesamt (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	9,5	6,2 - 12,8
Landkreise	8,3	6,6 - 10,0
Region	8,6	7,1 - 10,1
EUROCAT 1995-2004	5,54	2,36 Zagreb (Croatia)* 11,97 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Wie im Vorjahr wurden auch 2006 acht Fälle mit Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten beobachtet, somit unterschieden sich 2005 und 2006 mit den niedrigen Jahrespävalenzen von den Prävalenzen in den Vorjahren. Reduktionsfehlbildungen traten hauptsächlich in den Landkreisen auf.

Im europäischen Vergleich zeigt sich, dass die **Jahrespävalenz von 4,7 pro 10.000 Geborene** in Sachsen-Anhalt deutlich unterhalb der durchschnittlichen Prävalenz in Europa liegt.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	7 x Lebendgeborene 1 x induzierter Abort
Geschlecht	4 x männlich 3 x weiblich 1 x unklar
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	3 x isoliert 5 x MCA

Die Betrachtung des Schwangerschaftsausganges zeigt, dass sieben Kinder lebend geboren wurden, nur einmal wurde ein medizinisch induzierter Abort bei im pränatalen Ultraschall diagnostizierter Potter-Sequenz durchgeführt. Im pränatalen Ultraschall wurde in zwei Fällen die Diagnose gestellt.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Arthrogryposis multiplex congenita, Dolichocephalie
- Achondroplasie, VSD
- Potter-Sequenz
- Erweiterung der hinteren Fossa/Schädelgrube
- Gelenkkontraktur

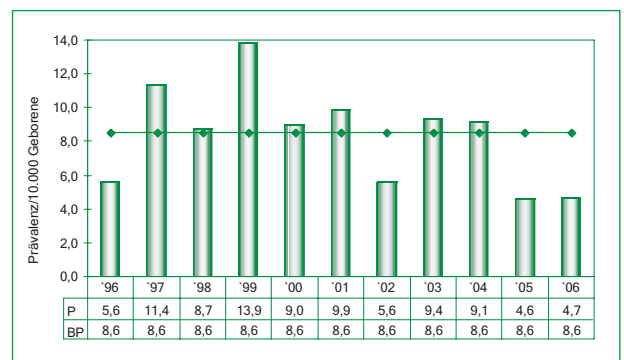


Abb. 35: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Reduktionsfehlbildungen insgesamt in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine Reduktionsfehlbildung der Extremitäten pro 2.134 Geborene beobachtet.

12.30 Zwerchfellhernie (Q79.0/Q79.1)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,6	↔
Landkreise: 1 x Jerichower Land 1 x Ohrekreis 1 x Saalkreis	3	2,4	↔
Sachsen-Anhalt:	5	2,9	↔

Zwerchfellhernie (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	3,7	1,6 - 5,8
Landkreise	1,9	1,1 - 2,7
Region	2,3	1,5 - 3,1
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2006 beträgt die **Prävalenz** für Zwerchfellhernien **2,3 pro 10.000 Geborene** und liegt leicht über der Basisprävalenz der letzten Jahre.

Im Großstadt-Landkreis-Vergleich zeigt sich, wie in den Vorjahren, ein häufigeres Auftreten der Fehlbildung in den Großstädten.

Vergleicht man die Jahresprävalenz Sachsens-Anhalts mit der europäischen Durchschnittsprävalenz, so liegt diese im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x Lebendgeborene 1 x Lebendgeborenes, in 7 Tagen verstorben
Geschlecht	3 x männlich 2 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x isoliert 3 x MCA

In allen Fällen wurden die Kinder mit einer Zwerchfellhernie lebend geboren, einmal verstarb das Neugeborene unmittelbar nach der Geburt.

Die Diagnose der Zwerchfellhernie wurde in einem Fall im pränatalen Ultraschall gestellt.

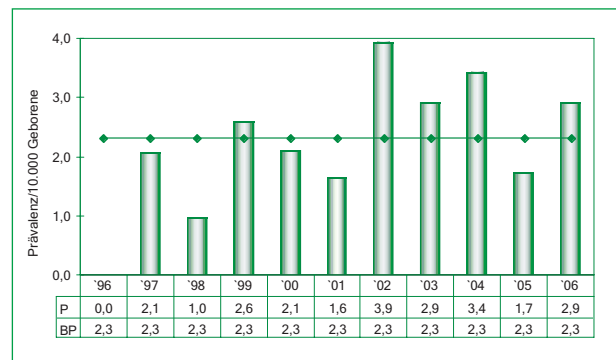


Abb. 36: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Zwerchfellhernie in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine Zwerchfellhernie pro 3.414 Geborene beobachtet.

12.31 Omphalocele (Q79.2)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Saalkreis 2 x Stendal 2 x Weißenfels	5	3,9	↔
Sachsen-Anhalt:	5	2,9	↔

Omphalocele (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	3,7	1,6 - 5,8
Landkreise	3,5	2,4 - 4,6
Region	3,5	2,6 - 4,5
EUROCAT 1995-2004	2,43	0,58 Sicily (Italy)* 6,58 Mainz (Germany)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2006 ist in fünf Fällen eine Omphalocele aufgetreten und die **Jahresprävalenz** liegt bei **2,9 pro 10.000 Geborene**. Die Jahresprävalenz ist somit niedriger als in den Vorjahren und liegt auch im Vergleich der Prävalenz der Jahre 1996-2005 im unteren Bereich des Konfidenzintervalls. Alle Fälle mit Omphalocele sind in den Landkreisen zu finden.

Im europäischen Vergleich liegt die Jahresprävalenz im mittleren Bereich.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	1 x Lebendgeborenes 4 x induzierte Aborte
Geschlecht	3 x männlich 1 x weiblich 1 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x isoliert 4 x MCA

In vier Fällen wurde aufgrund multipler Fehlbildungen inklusive Omphalocele ein induzierter Abort durchgeführt. Ein Kind kam mit einer bereits pränatal diagnostizierten isolierten Omphalocele zur Welt. Der Geschlechtsvergleich zeigt eine leichte Knabenwendigkeit.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Occipitale Encephalocele, Rhachischisis, mediane Spalte des harten und des weichen Gaumens, Asplenie der Milz, Fehlbildungen des Oesophagus, Dextrokardie, Dextroposition des Aortenbogens, Hypoplastisches Rechtsherzsyndrom, Pulmonalklappenatresie, Fehlbildung der Koronargefäße, gespaltene Rippen, Segmentationsdefekte der Lunge
- Edwards-Syndrom mit Flexionsdeformität der Hand, Segmentationsdefekt der Lunge, Uvula bifida, cranio-faciale Dysmorphie
- Edwards-Syndrom mit Flexionsdeformität der Hand
- Segmentationsdefekt der Lunge

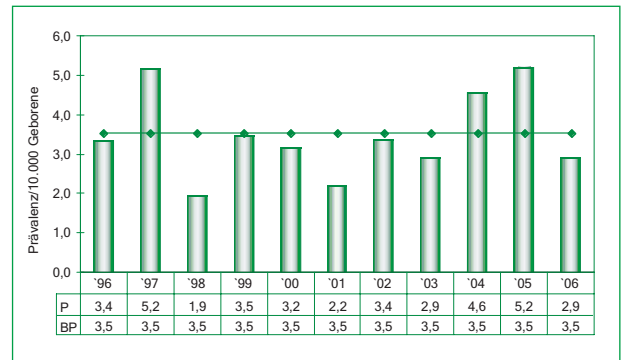


Abb. 37: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Omphalocele in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine Omphalocele pro 3.414 Geborene beobachtet.

12.32 Gastroschisis (Q79.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Halle 3 x Magdeburg	4	9,2	↑
Landkreise: 1 x Aschersleben/ Staßfurt 1 x Halberstadt 1 x Schönebeck 2 x Stendal 1 x Weißenfels	6	4,7	↑
Sachsen-Anhalt:	10	5,9	↑

Gastroschisis (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	5,2	2,7 - 7,7
Landkreise	3,5	2,4 - 4,6
Region	3,9	2,9 - 4,9
EUROCAT 1995-2004	1,79	0,41 Madrid (Spain)* 5,53 Wales (UK)**

*** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Im Jahr 2006 konnte erneut eine relativ hohe **Jahresprävalenz** von **5,9 pro 10.000 Geborene** für die Gastroschisis beobachtet werden. Das bestätigt die Ergebnisse der letzten drei Jahre. Wie in den Vorjahren überwiegt das Auftreten in den Großstädten gegenüber den Landkreisen.

Die aktuelle Jahresprävalenz ist im europäischem Vergleich erneut als hoch einzuschätzen.

Dieses Thema wird zur Zeit im Rahmen einer Diplomarbeit und einer Promotion bearbeitet. Die Arbeiten beschäftigen sich mit den Prävalenzentwicklungen und den Ursachen der Gastroschisis. In diesem Rahmen wurde eine Fall-Kontrollstudie initiiert, deren erste Ergebnisse auf dem diesjährigen Einsendertreffen vorgestellt werden.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	8 x Lebendgeborene 1 x Spontanabort 1 x induzierter Abort
Geschlecht	5 x männlich 5 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	10 x isoliert

Acht Kinder mit Gastroschisis wurden lebend geboren, in einem Fall kam es in der 20. SSW zu einem Spontanabort und in einem Fall wurde ein medizinisch induzierter Abort durchgeführt.

Ein pränataler Ultraschall wurde in acht Fällen durchgeführt und in allen Fällen wurde die Fehlbildung erkannt. Im Geschlechtsvergleich besteht ein ausgewogenes Verhältnis.

Wie in der Literatur beschrieben, trat die Gastroschisis in allen Fällen als isolierte Fehlbildung auf.

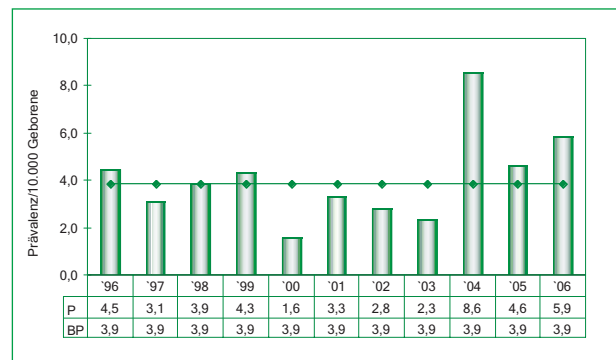


Abb. 38: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Gastrochisis in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt eine Gastroschisis pro 1.707 Geborene beobachtet.

12.33 Prune-belly-Sequenz (Q79.4)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↓
Landkreise:	0	0,0	↓
Sachsen-Anhalt:	0	0,0	↓

Prune-belly-Sequenz (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	0,9	-0,1 - 2,0
Landkreise	1,0	0,4 - 1,5
Region	1,0	0,5 - 1,4
EUROCAT	keine Angaben	keine Angaben

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Wie bereits im Jahr 2003 wurde kein Geborenes mit Bauchdeckenaplasie-Syndrom gemeldet.

Insgesamt zeigt sich eine sehr schwankende Prävalenz dieser sehr seltenen Fehlbildung. Aufgrund fehlender Prävalenzdaten von EUROCAT kann keine Bewertung im europäischen Vergleich vorgenommen werden.

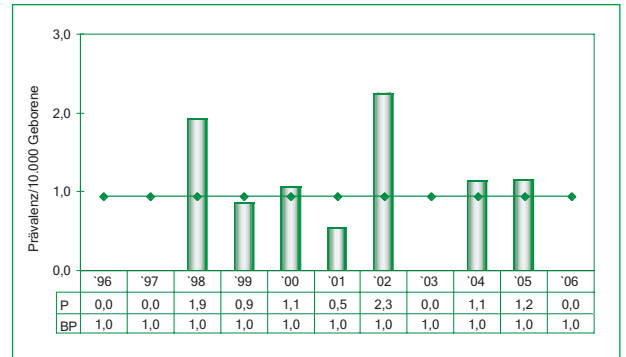


Abb. 39: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Prune-belly-Sequenz in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt keine Prune-belly-Sequenz beobachtet.

12.34 Down-Syndrom - Trisomie 21 (Q90.)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 4 x Halle 6 x Magdeburg	10	23,1	↔
Landkreise: 1 x Altmarkkreis Salzwedel 1 x Anhalt-Zerbst 3 x Aschersleben/Staßfurt 2 x Bernburg 3 x Burgenlandkreis 1 x Bördekreis 1 x Halberstadt 1 x Jerichower Land 1 x Mansfelder Land 1 x Ohrekreis 2 x Quedlinburg 1 x Sangerhausen 4 x Stendal 1 x Wernigerode	23	18,1	↑
Sachsen-Anhalt:	33	19,3	↑

Down-Syndrom (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	20,8	15,9 - 25,8
Landkreise	14,7	12,4 - 16,9
Region	16,0	14,0 - 18,1
EUROCAT 1995-2004	17,44	8,15 S Portugal* 36,83 Paris (France)**

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Mit 33 Geborenen wurden die meisten Fälle einer Trisomie 21 seit fünf Jahren gemeldet. Auffällig ist ein bereits auch in den Vorjahren ersichtliches häufigeres Auftreten in den Großstädten. Es sind doppelt so viele weibliche wie männliche Geborene beobachtet worden.

Die **Jahresprävalenz von 19,3 pro 10.000 Geborene** liegt leicht oberhalb des Basisbereiches der Jahre 1996-2005.

Die diesjährigen Prävalenzzahlen ordnen sich im europäischen Mittel ein. Interessanterweise sind im Vergleich zu Sachsen-Anhalt in Paris nahezu doppelt so hohe Prävalenzen zu beobachten.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	16 x Lebendgeborene 1 x Lebendgeborenes, nach 7 Tagen verstorben 1 x Spontanabort 15 x induzierte Aborte
Geschlecht	10 x männlich 22 x weiblich 1 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	12 x isoliert 21 x MCA

Circa die Hälfte der Kinder mit Down-Syndrom wurde lebend geboren. Ein Kind verstarb im ersten Lebensjahr. Das mittlere Mutteralter bei diesen Lebendgeborenen lag bei 29,3 Jahren. Im Gegensatz hierzu waren bei den Aborten (induziert/spontan) die Mütter im Mittel 36,4 Jahre alt.

Von zwölf Schwangerschaften wurde uns ein pathologischer pränataler Ultraschall mitgeteilt. Überwiegend fand sich der V. a. das Vorliegen eines Vitiums, ansonsten war die erhöhte Nackentransparenz sowie ein white spot ein häufiger Befund.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

In 16 Fällen lagen Herzfehler vor, davon:

- 3 x Canalis atrioventricularis communis (isoliert)
- Canalis atrioventricularis communis, Mitralklappeninsuffizienz
- Canalis atrioventricularis communis, ASD I, VSD
- Canalis atrioventricularis communis, ASD
- VSD, ASD, PFO, Mitralklappen- und Trikuspidalinsuffizienz
- VSD, ASD, PDA bei Reifgeborenem, Mitralklappeninsuffizienz, Microcephalus
- VSD, ASD
- VSD, PFO bei Reifgeborenem
- VSD
- 3 x ASD
- VSD, Segmentationsdefekt der Lunge
- Herzanomalie o. n. A.

Weitere Fehlbildungen (außer der Down-Syndrom-typischen Stigmata) wurden beobachtet:

- Microcephalus
- Mesenterium ileocolicum commune, Uvulaspalte
- Nierenzyste
- Corpus callosum Agenesie
- Fehlbildung der Milz

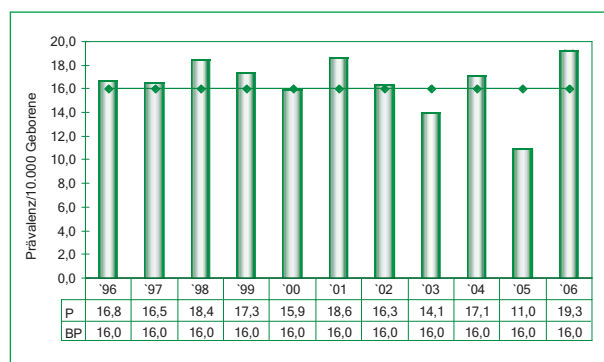


Abb. 40: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Down-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Down-Syndrom (Trisomie 21) pro 517 Geborene beobachtet.

12.35 Patau-Syndrom - Trisomie 13 (Q91.4-Q91.7)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg: 1 x Halle 1 x Magdeburg	2	4,6	↑
Landkreise: 1 x Bitterfeld 1 x Halberstadt	2	1,6	↑
Sachsen-Anhalt:	4	2,3	↑

Patau-Syndrom (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	1,8	0,4 - 3,3
Landkreise	1,0	0,4 - 1,5
Region	1,2	0,6 - 1,7
EUROCAT 1995-2004	1,38	0,23 <small>Poland*</small> 4,49 <small>Mainz (Germany)**</small>

*/** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Das Patau-Syndrom wurde mit vier Fällen vergleichsweise häufig im Jahr 2006 gemeldet. Es handelte sich jeweils um induzierte Aborte.

Die **Jahresprävalenz** von **2,3 pro 10.000 Geborene** liegt demzufolge auch nahezu doppelt so hoch wie die Basisprävalenz der Jahre 1996-2005.

Auch verglichen mit den EUROCAT-Daten zeigt sich eine sehr hohen Prävalenz der Trisomie 13 oberhalb des Mittelwertes.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	4 x induzierte Aborte
Geschlecht	1 x männlich 3 x weiblich
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	1 x isoliert 3 x MCA

In zwei Fällen lagen pränatalsonografisch multiple Anomalien vor, in einem Fall war im Ersttrimesterscreening eine erhöhte Nackentransparenz festgestellt worden. Die daraufhin durchgeführte TAC erbrachte den Befund einer Trisomie 13. Die induzierten Aborte wurden zwischen der 13. und 19. SSW vorgenommen.

Interessanterweise lag das mütterliche Alter in drei Fällen unter 30 Jahren, nur in einem Fall war die Mutter älter als 35 Jahre.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Holoprosencephalie mit: Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Atresie des Anus, Meckel-Divertikel, Canalis atrio-ventricularis communis, Segmentationsdefekten der Lunge
- Holoprosencephalie mit: Cyclopie, Uterus duplex mit Uterus bicollis und Vagina duplex, multizystisch dysplastischer Niere, akzessorischem Finger
- Mesenterium ileocolicum commune, Uterus bicornis, Fehlbildungen der Arteria pulmonalis, craniofaciale Dysmorphie

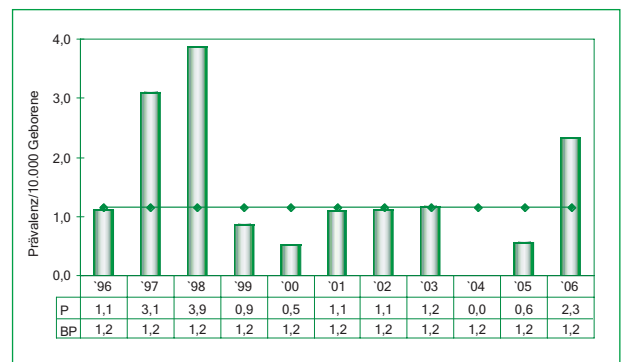


Abb. 41: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Patau-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Patau-Syndrom (Trisomie 13) pro 4.267 Geborene beobachtet.

12.36 Edwards-Syndrom - Trisomie 18 (Q91.0-Q91.3)

	Anzahl	Prävalenz /10.000 Geborene	Trend im Vergleich zur Basisprävalenz
Städte Dessau, Halle und Magdeburg:	0	0,0	↓
Landkreise: 1 x Stendal 1 x Quedlinburg 1 x Weißenfels	3	2,4	↔
Sachsen-Anhalt:	3	1,8	↓

Edwards-Syndrom (1996 bis 2005)		
	Basisprävalenz /10.000 Geborene	Konfidenzintervall (CI 95%) /10.000 Geborene
Großstädte	4,6	2,3 - 6,9
Landkreise	2,5	1,6 - 3,5
Region	3,0	2,1 - 3,9
EUROCAT 1995-2004	3,42	0,66 Madrid (Spain)* 10,35 Paris (France)**

*** Zentren mit niedrigster bzw. höchster Prävalenz/10.000 Geborene

Mit nur drei Betroffenen wurden weniger Edwards-Syndrome im Vergleich zu den Vorjahren gemeldet.

Somit liegt die **Jahresprävalenz** von **1,8 pro 10.000 Geborene** unterhalb des Basisbereiches der Jahre 1996-2005.

Auch im europäischen Vergleich ist diese Prävalenz unterhalb des Durchschnittes einzuordnen.

zusätzliche Angaben:

Schwangerschaftsausgang	2 x induzierte Aborte 1 x unbekannt
Geschlecht	2 x weiblich 1 x unbekannt
Anzahl isolierter Fehlbildungen/MCA	2 x MCA 1 x unbekannt

In allen drei Fällen wurden uns die Befunde über die Humangenetik gemeldet. In einem Fall ist zu vermuten, dass ein induzierter Abort vorgenommen wurde - leider liegt uns hierzu keine Information über eine eventuell durchgeführte Obduktion vor und somit auch nicht über möglicherweise bestehende Begleitfehlbildungen. Pränatalsonografisch war hier in der 27. SSW der V. a. ein Linksherzhypoplasie-Syndrom gestellt worden.

Aufgetretene Fehlbildungskombinationen (MCA) oder übergeordnete Syndrome:

- Omphalocele mit: Flexionsdeformität der Hand, Segmentationsdefekt der Lunge, Uvula bifida, craniofacialer Dysmorphie
- Omphalocele mit: Flexionsdeformität der Hand

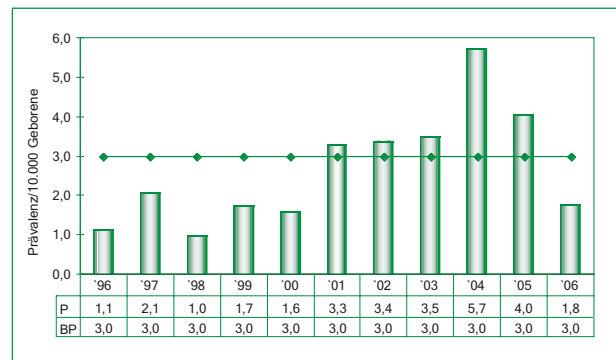


Abb. 42: Entwicklung der Prävalenz/10.000 Geborene bei Edwards-Syndrom in der Erfassungsregion seit 1996

Im Jahr 2006 wurde in Sachsen-Anhalt ein Kind mit Edwards-Syndrom (Trisomie 18) pro 5.689 Geborene beobachtet.

12.37 Indikatorfehlbildungen, insgesamt

Das Fehlbildungsmonitoring schließt sich für seine Auswertungen den Definitionen der sogenannten Indikatorfehlbildungen des ICBDSR an (siehe Kapitel 12.0). Somit ist auch über die Jahre eine sehr gute Vergleichbarkeit der Fehlbildungsprävalenzen gegeben.

Im Jahr 2006 lag bei **271** Geborenen eine **Indikatorfehlbildung** vor. Dies entspricht einem Anteil von **1,6 %** aller in Sachsen-Anhalt Geborenen und liegt damit im Mittel der letzten Jahre.

Interessanterweise ist im Jahr 2006 insgesamt kein Unterschied im Stadt-Landkreis-Vergleich feststellbar (siehe Tabelle und Abb. 43).

	Anzahl	Anteil (in %)
Städte Dessau, Halle und Magdeburg	70	1,6
Landkreise	201	1,6
Sachsen-Anhalt	271	1,6

Hier bleibt jedoch zu bemerken, dass in den Städten Magdeburg mit 2,4 %, Halle mit 1,1 % und Dessau mit 0,8 % (2005: 1,4 %) doch ein unterschiedliches Auftreten von Indikatorfehlbildungen zu beobachten ist. Ein Grund für diese Differenz könnte ein unterschiedliches Meldeverhalten der Einrichtungen sein.

Bei Betrachtung der einzelnen Landkreise ist eine große Schwankungsbreite des Auftretens der Indikatorfehlbildungen von 0,4 % (Wittenberg) bis 3,6 % (Anhalt-Zerbst) zu verzeichnen (Abb. 44).

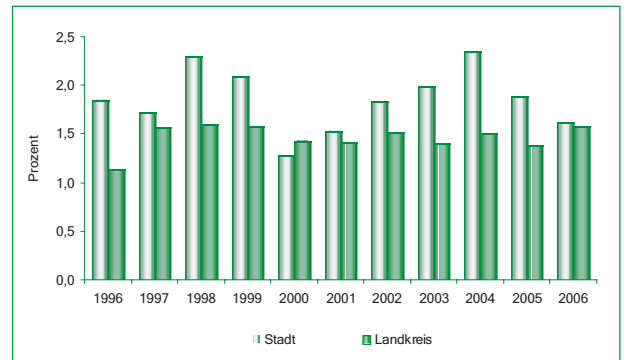


Abb. 43: Indikatorfehlbildungen des ICBDSR gesamt (1996 bis 2006), Vergleich der Häufigkeit ihres Auftretens (in %) in den Großstädten und Landkreisen

Für die einzelnen Indikatorfehlbildungen sind deutliche Prävalenzschwankungen in den letzten Jahren erkennbar.

Im Jahr 2006 wurden mit 40 Betroffenen vergleichsweise viele Geborene mit Trisomien gemeldet (2005: 27 Geborene). Beispielsweise wurde das Down-Syndrom 2006 bei 33 Geborenen, d. h. mit einer Prävalenz von 19,3 pro 10.000 Geborene, und im Jahr 2005 nur bei 19 Geborenen, d. h. mit einer Prävalenz von 11,0 pro 10.000 Geborene, beobachtet.

Eher seltener wurden z. B. Betroffene mit den Indikatorfehlbildungen congenitale Hydrozephalie, TGA und Omphalocele beobachtet.

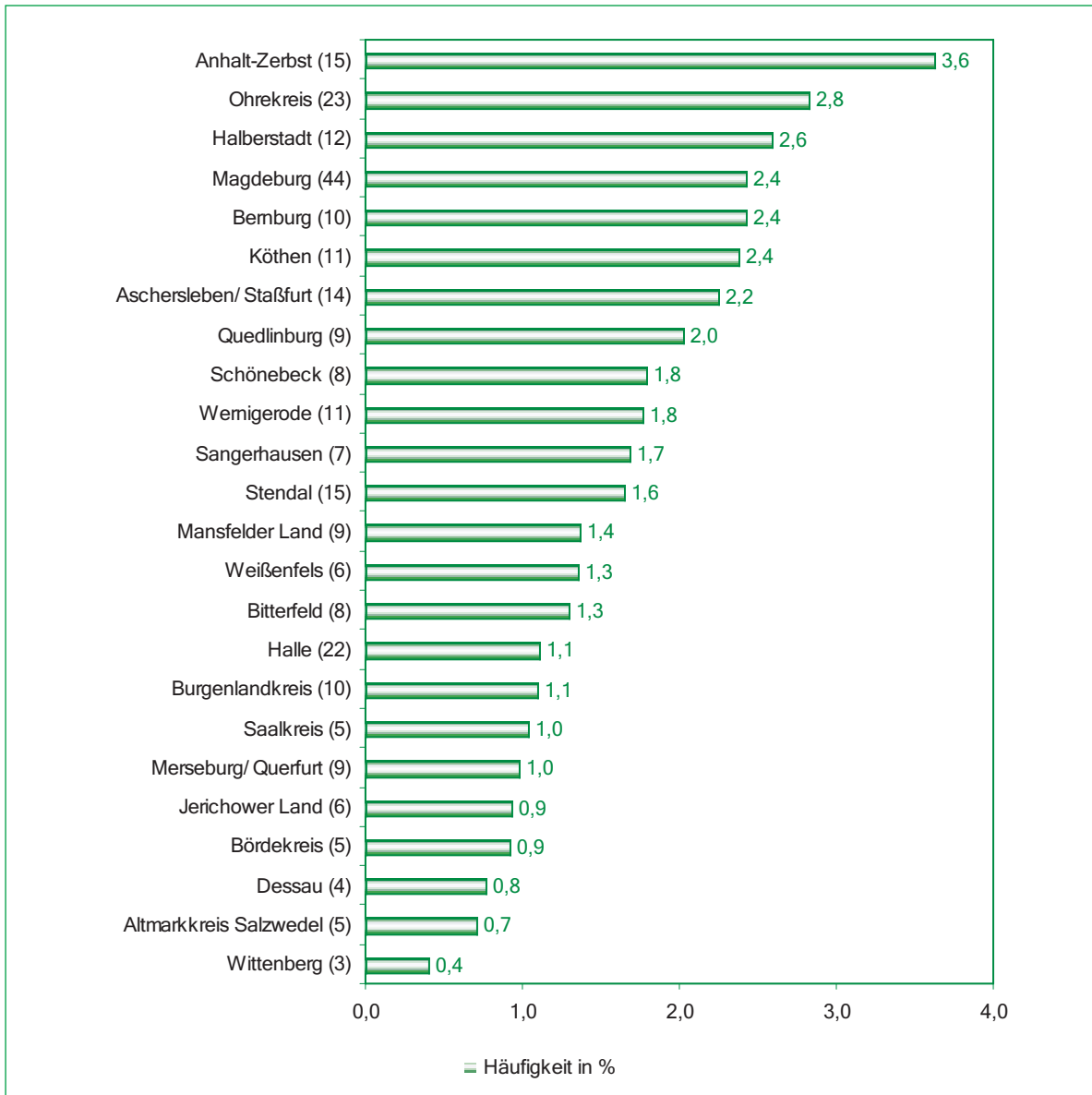


Abb. 44: Rate aller Indikatorfehlbildungen in den Landkreisen und kreisfreien Städten 2006

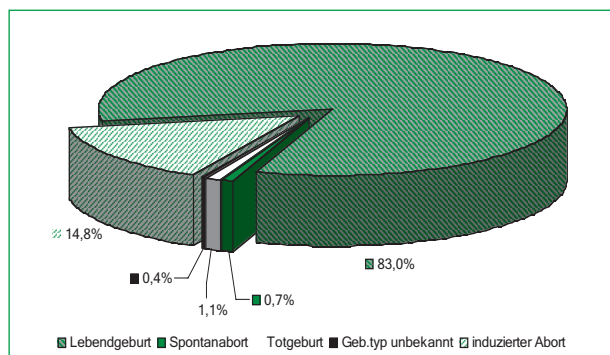


Abb. 45: Schwangerschaftsausgänge bei Geborenen mit Indikatorfehlbildungen 2006

Von den insgesamt 271 Geborenen mit Indikatorfehlbildung kamen 225 lebend zur Welt. Dies entspricht einem Anteil von 83,0 %.

In 40 Fällen wurde aus medizinischer Indikation ein Schwangerschaftsabbruch vorgenommen (14,8 %). Den größten Anteil haben hierbei die Trisomien 21, 18, und 13 bzw. die Neuralrohrdefekte.

Indikatorfehlbildungen wurden im Jahr 2006 bei drei Totgeborenen und zwei Spontanaborten ab der 16. SSW gemeldet. In einem Fall ist uns der Ausgang der Schwangerschaft nicht bekannt.

13 Analyse der festgestellten genetisch bedingten Erkrankungen, Sequenzen, Assoziationen, Komplexe, Embryopathien und Chromosomenaberrationen

Die Analyse der Fehlbildungen bzw. Fehlbildungskombinationen lässt durch das Vorhandensein von Zusatzinformationen, wie z. B. genetischen Befunden, Daten aus der Schwangerschaft bzw. der Neonatalperiode, die Einordnung in eine der o. g. Entitäten zu.

Dargestellt werden die Geschlechtsverteilung in den betrachteten Kategorien, der Ausgang der Schwangerschaft sowie das Alter der Mutter zum Zeitpunkt der Geburt bzw. zum Schwangerschaftsende.

13.1 Chromosomenaberrationen

Folgende Chromosomenaberrationen wurden dokumentiert:

- 33 x Down-Syndrom (Trisomie 21), davon
 - 21 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x Mosaik (mitotische Non-disjunction, 47,XX,+21(10)/46,XX(41))
 - 1 x Translokation (46,XY,-21,+rob t (21,21))
 - 10 x n. n. bez. (exakter Karyotyp unbekannt)
- 3 x Edwards-Syndrom (Trisomie 18), davon
 - 2 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x n. n. bez. (exakter Karyotyp unbekannt)
- 4 x Patau-Syndrom (Trisomie 13), davon
 - 2 x meiotische Non-disjunction
 - 1 x Translokation
 - 1 x n.n.bez. (exakter Karyotyp unbekannt)
- 2 x Ullrich-Turner-Syndrom (45,X0)
- 4 x Klinefelter-Syndrom, davon
 - 3 x 47,XXY
 - 1 x 47,X,del(X)(p11.23)Y
- 2 x Triploidie
- 1 x Mosaik, Zelllinien mit unterschiedlicher Anzahl von X-Chromosomen (47,XXX,46,XX)
- 1 x Partielle Trisomie, Majorform (mos46,XY(19)/47,+r(19)(11))
- 1 x Trisomie 9 (Karyotyp 47,XX,+9)
- 1 x männlicher Phänotyp mit Gonosomen-Mosaik (45,X/46,XY)
- 1 x CATCH 22

Insgesamt wurden 53 Kinder/Feten mit Chromosomenaberrationen gemeldet. Das Geschlechtsverhältnis weist eine leichte Gynäkotropie aus.

Auffällig im Jahr 2006 ist die hohe Zahl von Kindern/Feten mit Down-Syndrom mit einem Anteil von 62,3 % aller festgestellten Chromosomenaberrationen.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	19	35,8
weiblich	32	60,4
keine Angaben	2	3,8
gesamt	53	100

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,6

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	23	43,4
induzierte Aborte	26	49,1
Spontanaborte ab 16. SSW	2	2,8
Totgeborene	-	-
keine Angaben	2	3,8
gesamt	53	100

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	-	-
20 bis 24 Jahre	9	17,0
25 bis 29 Jahre	9	17,0
30 bis 34 Jahre	11	20,8
35 bis 39 Jahre	14	26,4
ab 40 Jahre	10	18,9
gesamt	53	100

Etwas weniger als die Hälfte der Kinder mit auffälligem Chromosomenbefund wurden 2006 lebend geboren. In 34 von den 53 Fällen erfolgte die Diagnosestellung pränatal, zumeist nach Amniocentese vor der 22. SSW, einmal durch Chorionzottenbiopsie.

Mütter mit einem Kind/Feten mit Chromosomenaberration waren im Mittel 32,9 Jahre alt (2005: 33,4 Jahre). Der Anteil der Frauen über 35 Jahren liegt mit 45,3 % im Vorjahresniveau.

13.2 Genetisch bedingte/mitbedingte Erkrankungen

In diesem Kapitel werden Geborene mit genetisch bedingten Erkrankungen dargestellt, wobei die Kinder mit Stoffwechseldefekten bzw. endokrinen Störungen, welche im Neugeborenencreening erkannt wurden, in Kapitel 18 gesondert betrachtet werden.

Folgende Fehlbildungen bzw. Erkrankungen wurden dokumentiert:

- Dandy-Walker-Syndrom
- Achondrodysplasie
- Hypoplastisches Linksherz-Syndrom
- Spaltfuß
- Holoprosencephalie-Syndrom mit Cyclopie
- Arnold-Chiari-Syndrom
- Klippel-Trenaunay-Weber-Syndrom
- Arthrogyriposis multiplex congenita
- maligne Muskeldystrophie Typ Duchenne
- Ichthyosis congenita gravis
- Kampomele Dysplasie
- hereditäres Lymphödem (Nonne-Milroy-Syndrom)
- Prader-Willi-Syndrom

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	8	42,1
weiblich	10	56,6
unklar	1	5,3
gesamt	19	100

Geschlechtsverhältnis m : w = 0,8

Im Jahr 2006 wurden insgesamt 19 Geborene mit einer genetisch bedingten/mitbedingten Erkrankung bzw. Fehlbildung gemeldet. Damit liegt die Anzahl dieser Fälle unterhalb der vorigen Jahre (2005: 29; 2004: 35). Die in den Vorjahren beobachtete Androtropie findet sich ebenfalls nicht.

Betroffene Kinder wurden zu 78,9 % lebend geboren. In neun Fällen wurde ein pränataler Ultraschall durchgeführt. Einmal wurde eine Amniocentese ohne pathologisches Ergebnis durchgeführt. In vier Fällen wurde ein induzierter

Abort - einmal bei Hypoplastischem Linksherz-Syndrom und dreimal bei Arnold-Chiari-Malformation - durchgeführt.

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	15	78,9
induzierte Aborte	4	21,1
Spontanaborte ab 16. SSW	-	-
Totgeborene	-	-
gesamt	19	100

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	10,5
20 bis 24 Jahre	5	26,3
25 bis 29 Jahre	5	26,3
30 bis 34 Jahre	5	26,3
35 bis 39 Jahre	1	5,3
ab 40 Jahre	-	-
keine Angaben	1	5,3
gesamt	19	100

Die Altersverteilung ist ähnlich der des Vorjahres und zeigt, dass ein Drittel der betroffenen Frauen unter 25 Jahre alt waren. Geringer ist mit 5,3 % der Teil der Frauen über 35 Jahren.

Das Durchschnittsalter liegt bei 26,3 Jahren und damit niedriger als in den Vorjahren (2005: 28,0; 2004: 27,5). Ebenfalls liegt das Durchschnittsalter niedriger, verglichen mit dem Durchschnittsalter von 32,6 Jahren der Frauen mit Feten, die eine Chromosomenaberration aufweisen.

13.3 Sequenzen/Assoziationen/Komplexe

Folgende Sequenzen/Assoziationen/Komplexe wurden dokumentiert:

- 1 x Piere-Robin-Sequenz
- 2 x VATER-Assoziation
- Caudales Regressionssyndrom, Arthrogyriposis multiplex congenita
- ADAM-Komplex
- 2 x Potter-Sequenz

Bei sieben Feten wurden Sequenzen/Assoziationen/Komplexe ermittelt. Jungen sind häufiger betroffen als Mädchen.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	5	71,4
weiblich	1	14,3
unklar	1	14,3
gesamt	7	100

Geschlechtsverhältnis m : w = 5,0

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	5	71,4
induzierte Aborte	2	28,6
Spontanaborte ab 16. SSW	-	-
Totgeborene	-	-
gesamt	7	100

Der Großteil der Betroffenen wurde wie im vorigen Jahr lebend geboren, nur zweimal wurde die Schwangerschaft vorzeitig wegen Potter-Sequenz terminiert.

Das Durchschnittsalter der Frauen lag bei 31,1 Jahren. Deutlich wird der hohe Anteil betroffener Frauen mit über 34 Jahren, dieses konnte auch in den Vorjahren beobachtet werden.

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	1	14,3
20 bis 24 Jahre	1	14,3
25 bis 29 Jahre	1	14,3
30 bis 34 Jahre	-	-
35 bis 39 Jahre	4	57,1
ab 40 Jahre	-	-
gesamt	7	100

13.4 Embryopathien/Fetopathien/congenitale Infektionen

Im Jahr 2006 wurde lediglich ein Kind mit einer **Alkohol-embryopathie** gemeldet, welches zwar keinen Microcephalus, wohl aber bestimmte faciale Stigmata aufwies. Ein Alkohol- und Nikotinabusus der Mutter ist bekannt.

Erstmals seit einigen Jahren wurde im Jahr 2006 ein Fall einer schweren **connatalen Toxoplasmoseinfektion** berichtet. Als Fehlbildung, welche bereits pränatal im Ultraschall gesehen wurde, bestand ein Hydrocephalus internus. Weiterhin wurde ein Microphthalmus mit Microcornea und Glaskörpertrübung bei der Geburt diagnostiziert. Im Verlauf zeigte sich bei dem Kind eine schwere globale Entwicklungsverzögerung sowie eine Epilepsie.

Auffällig ist eine Häufung gemeldeter Kinder mit einer **Fetopathia diabetica** im Jahr 2006. Es handelte sich um vier Lebendgeborene und ein Totgeborenes, bei dem sich autoptisch eine Polymicrogyrie zeigte.

Die Mütter mit bekanntem Diabetes mellitus Typ I bzw. insulinpflichtigem Gestationsdiabetes waren 22-42 Jahre alt. Details zur Behandlung bzw. zur Compliance sind uns hier leider nicht in allen Fällen bekannt. Alle Kinder wiesen zum Zeitpunkt der Geburt ein Gewicht oberhalb der 97. Perzentile bezogen auf das Gestationsalter auf.

Bei einem Kind bestand ein Linksherzhypoplasie-Syndrom mit Transposition der großen Gefäße. Hier wissen wir, dass die Mutter seit 2003 Insulinpumpenträgerin ist. Das Kind wurde in der 35. SSW mit einem Gewicht von über 3800 g geboren.

Ein weiteres Kind einer diabetischen Mutter wies mehrere angeborene Fehlbildungen auf, wie z. B. einen VSD, eine Aortenhypoplasie sowie eine Verdopplung des Daumens im Sinne einer präaxialen Polydactylie. In dieser Familie wurde bereits ein Geschwisterkind mit einem caudalen Regressionssyndrom geboren, was auch im Sinne einer Fetopathia diabetica zugeordnet werden kann.

Geschlechtsverteilung:

Geschlecht	Anzahl	Anteil (in %)
männlich	4	57,1
weiblich	3	43,9
gesamt	7	100

Schwangerschaftsausgang:

Schwangerschaftsausgang	Anzahl	Anteil (in %)
Lebendgeborene	6	85,7
Totgeborene	1	14,3
gesamt	7	100

14 Analyse fehlbildungsbedingter Abortinduktionen

Im Jahr 2006 wurden dem Fehlbildungsmonitoring Daten zu 53 induzierten Aborten mitgeteilt. Hierbei handelte es sich um 46 Abruptiones aus medizinischer Indikation bei Fehlbildungsnachweis bzw. -verdacht. In sieben Fällen lag keine angeborene Fehlbildung vor. Ggf. war hier bei psychischer Indikation der Mutter die Schwangerschaft vorzeitig beendet worden.

Auch im Jahr 2006 wurden zahlreiche Pränatalbefunde, überwiegend sonografische, übermittelt, von denen leider trotz intensiver Recherche keine postnatale Bestätigung gelang. In manchen Fällen werden Abruptiones, insbesondere in höheren Schwangerschaftswochen, auch nicht in Sachsen-Anhalt vorgenommen, so dass uns

diese Befunde entgehen. Aus diesem Grund bitten wir die an unserer Erfassung teilnehmenden Gynäkologen uns ggf. auch Zweitmitteilungen, z. B. Obduktionsberichte, zu pathologischen pränatalen Ultraschallbefunden zu übermitteln, insbesondere in den Fällen, in denen eine Abortinduktion erfolgte.

Die Daten zu medizinisch induzierten Aborten werden im Folgenden analog zu den Vorjahren ausgewertet nach dem Vorliegen von:

- ZNS-Fehlbildungen
- Chromosomenstörungen und
- multiplen congenitalen Anomalien (MCA) bzw. sonstigen Diagnosen.

14.1 Fehlbildungen des Zentralnervensystems

Folgende Fehlbildungen wurden dokumentiert:

- Meningomyelocele
- Anencephalie
- Encephalocele
- Encephalocele mit Spina bifida
- Spina bifida aperta
- Arnold-Chiari-Syndrom mit Spina bifida, Hydrocephalus internus
- Arnold-Chiari-Syndrom mit Kleinhirnagegenie
- Arhin-/Holoprosencephalie, Cyclopie
- multiple Anomalien Schädel

Geschlechtsverteilung:

- 2 x männlich, 3 x weiblich, 4 x unbekannt
(Geschlechtsverhältnis m : w = 0,7)

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	2	22,2
20 bis 24 Jahre	-	-
25 bis 29 Jahre	2	22,2
30 bis 34 Jahre	3	33,4
35 bis 39 Jahre	2	22,2
ab 40 Jahre	-	-
gesamt	9	100

Mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 9 x pränatal pathologischer Ultraschallbefund zwischen der 12. und 35. SSW, hiervon bestätigte sich in 8 Fällen postnatal die pränatal gestellte Diagnose ganz bzw. teilweise
- 6 x Softmarker nachweisbar
- 1 x patholog. Amniocentesebefund (46,XY/46,XX)

Gestationsalter zur Diagnosestellung:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Diagnosestellung	Anzahl	Anteil (in %)
9. bis 16. SSW	4	44,4
17. bis 19. SSW	-	-
20. bis 21. SSW	1	11,1
22. bis 24. SSW	-	-
nach der 24. SSW	1	11,1
keine Angaben	3	33,4
gesamt	9	100

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
12. bis 16. SSW	5	55,6
17. bis 19. SSW	-	-
20. bis 21. SSW	2	22,2
22. bis 24. SSW	1	11,1
nach der 24. SSW	1	11,1
gesamt	9	100

14.2 Chromosomale Aberrationen

Folgende Aberrationen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- Down-Syndrom (15 x freie Trisomie)
- Patau-Syndrom (3 x freie Trisomie, 1 x Translokation)
- Edwards-Syndrom (2 x freie Trisomie)
- Ullrich-Turner-Syndrom (2 x)
- Triploidie (2 x)
- Trisomie 9

Geschlechtsverteilung:

- 7 x männlich, 17 x weiblich, 2 x unbekannt
- (Geschlechtsverhältnis: m : w = 0,4)

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	-	-
20 bis 24 Jahre	1	3,8
25 bis 29 Jahre	5	19,2
30 bis 34 Jahre	7	26,9
35 bis 39 Jahre	8	30,9
ab 40 Jahre	5	19,2
gesamt	26	100

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
10. bis 16. SSW	10	38,5
17. bis 19. SSW	14	53,9
20. bis 21. SSW	1	3,8
22. bis 24. SSW	-	-
nach der 24. SSW	-	-
keine Angaben	1	3,8
gesamt	26	100

Mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 1 x Chorionzottenbiopsie 12. SSW (pathologischer Befund)
- 23 x Amniocentese vor der 22. SSW mit pathologischem Befund (8 x zwischen 13. und 19. SSW, 15x keine genaue Angabe der SSW)
- 2 x keine invasive Pränataldiagnostik
- 17 x pränatal pathologischer Ultraschallbefund zwischen 11. und 19. SSW: hierbei 11 x Softmarkernachweis

14.3 Multiple congenitale Anomalien (MCA) und sonstige Fehlbildungen, die Anlass für die Frauen waren, einen Schwangerschaftsabbruch durchführen zu lassen

Folgende Fehlbildungen wurden von abortierten Feten mitgeteilt:

- Hypoplastisches Linksherzsyndrom sowie weitere Herzfehlbildungen
- Zystische Nierenkrankheit, VSD, Lävocardie
- Infundibuläre/ periphere Pulmonalstenose, VSD, ASD II sowie weitere Fehlbildungen
- Teratom
- Megacystis-Megaureter-Syndrom
- Potter-Sequenz (2 x)
- Gastroschisis
- Omphalocele
- Mesenterium ileocolicum commune, Meckel-Divertikel, Klumpfuß
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte

Geschlechtsverteilung:

- 8 x männlich, 2 x weiblich, 1 x unklar
(Geschlechtsverhältnis m : w = 4,0)

Alter der Schwangeren:

Altersgruppe	Anzahl	Anteil (in %)
unter 20 Jahre	-	-
20 bis 24 Jahre	4	36,4
25 bis 29 Jahre	2	18,2
30 bis 34 Jahre	-	-
35 bis 39 Jahre	5	45,4
ab 40 Jahre	-	-
gesamt	11	100

Gestationsalter zur Abruption:

Gestationsalter des Feten zum Zeitpunkt der Abruption	Anzahl	Anteil (in %)
vor der 12. SSW	-	-
12. bis 16. SSW	2	18,2
17. bis 19. SSW	2	18,2
20. bis 21. SSW	4	36,3
22. bis 24. SSW	3	27,3
nach der 24. SSW	-	-
gesamt	11	100

Mitgeteilte Pränatalbefunde:

- 1 x Nabelschnurpunktion durchgeführt, Befund nicht bekannt
- 2 x Amniocentese vor der 22. SSW (Normalbefunde)
- 11 x pränatal pathologischer Ultraschallbefund zwischen 12. und 22. SSW. - hierbei wurden 6 x Softmarker diagnostiziert
- 11 x wurde eine pränatale Diagnose postnatal exakt bzw. teilweise bestätigt; 4 x erfolgte keine Befundbestätigung

14.4 Zusammenfassung zu fehlbildungsbedingten Abortinduktionen

Insgesamt stehen für das Jahr 2006 Informationen zu 53 induzierten Aborten zur Verfügung, davon wiesen 45 Feten eine oder mehrere große Fehlbildungen auf. Der Rest der induzierten Aborte erfolgte aus mütterlicher Indikation, große angeborene Fehlbildungen lagen nicht vor. Im Vergleich zu den Vorjahren ist die Rate der Abortindikationen mit 7,8 % deutlich geringer.

In neun Fällen wurde ein induzierter Abort aufgrund einer Fehlbildung des ZNS durchgeführt, 26-mal war eine Chromosomenaberration festgestellt worden und in elf Fällen waren multiple congenitale Anomalien ausschlaggebend, die Schwangerschaft vorzeitig zu beenden.

Betrachtet man die Geschlechtsverteilung bei den Feten der induzierten Aborte, so zeigt sich in diesem Jahr die erwartete Knabenwendigkeit nicht. Es wurden 16 männliche gegenüber 22 weiblichen Feten beobachtet, in sieben Fällen war das Geschlecht nicht zu ermitteln. Möglicherweise ist die hohe Anzahl der Feten mit nicht angegebenem Geschlecht ein Grund für die Verschiebung der Geschlechtsverteilung. Somit ist das Geschlechtsverhältnis 1:0,7, d. h. zu je einem Mädchen wurden 0,7 Jungen geboren.

Die erwartete Androtropie zeigt sich nur bei den Feten mit MCA, hier liegt das Verhältnis bei 4:1. Bei den ZNS-Fehlbildungen und besonders deutlich bei den Chromosomenaberrationen überwiegt das weibliche Geschlecht.

Ziel der pränatalen Diagnostik ist es, Fehlbildungen möglichst früh zu erkennen und somit die Betroffenen entsprechend aufzuklären und im gegebenen Fall eine Abortindikation möglichst früh zu stellen. So wurden auch in diesem Jahr wieder circa 1/4 der Schwangerschaften mit Feten mit großen Fehlbildungen bereits vor der 16. SSW beendet. Inklusiv dieser wurden bis zur 20. SSW 85 % der Schwangerschaften terminiert.

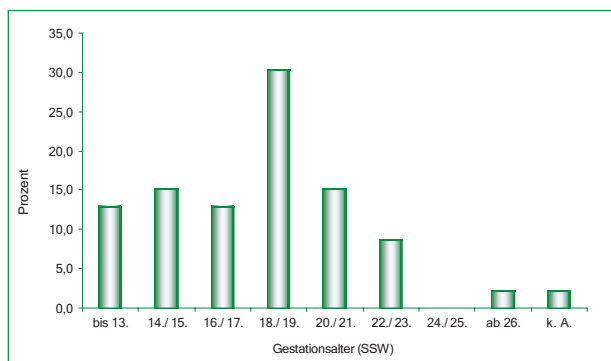


Abb. 46: Gestationsalter (SSW) bei induzierten Aborten 2006

In folgender Abbildung wird das Alter der Mutter zum Zeitpunkt der Durchführung des medizinisch induzierten Abortes dargestellt.

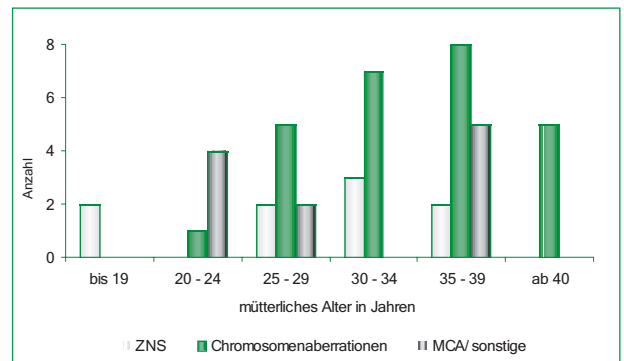


Abb. 47: Mutteralter bei induzierten Aborten 2006 (gruppiert)

Es wird deutlich, dass besonders die Gruppe der 30- bis 39-Jährigen betroffen war. Eine mögliche Erklärung hierfür ist die umfangreichere pränatale Diagnostik bei Frauen über 30 bzw. 35 Jahren, da in diesem Alter ein erhöhtes Risiko für ein Kind mit einer Fehlbildung besteht.

Am deutlichsten wird dies bei den Chromosomenaberrationen. Hier liegt erwartungsgemäß der Hauptanteil der Betroffenen im Alter über 30 Jahren. Demgegenüber zeigt sich bei den ZNS-Fehlbildungen ein Trend zu den jüngeren Altersgruppen, was mit der in diesem Alter unzureichend durchgeführten Folsäureprophylaxe zusammenhängen könnte, da hier die Schwangerschaften häufig nicht geplant sind.

Laut Statistischem Bundesamt wurden im Jahr 2006 in Sachsen-Anhalt 4.510 Schwangerschaftsabbrüche vorgenommen, der größte Teil entsprechend der Beratungsregel. Der Anteil von knapp einem Prozent medizinisch induzierter Aborte ist verhältnismäßig gering.

Abschließend möchten wir auch in diesem Jahr unseren Dank den pränatalsonographisch tätigen Gynäkologen aussprechen. Sie teilen uns ihre Befunde mit und arbeiten aktiv an der endgültigen Diagnosefindung bei induzierten Aborten. Für alle Beteiligten ist es wichtig Kasuistiken vollständig aufzuklären, um damit auch die eigene Arbeit überprüfen zu können.

15 Zusammenfassung

Im vorliegenden Jahresbericht des Bundeslandes Sachsen-Anhalt zur Häufigkeit von congenitalen Fehlbildungen und Anomalien werden für das gesamte Bundesland die für das Jahr 2006 gemeldeten Daten zusammengefasst und gewertet.

Hierbei wurde bewusst die Darstellungsform der Vorjahre gewählt, um eine bestmögliche Vergleichbarkeit zu gewährleisten. Um die ermittelten Prävalenzdaten im europäischen Kontext einzuordnen, wurde, soweit vorhanden, auf die Daten von EUROCAT zurückgegriffen.

In **Sachsen-Anhalt** wurden im Jahr **2006 16.927 Lebendgeborene** und **57 Totgeborene** vom Statistischen Landesamt in Halle registriert. Somit bleibt zu beobachten, dass die Zahl der Totgeburten in den letzten Jahren kontinuierlich rückläufig ist. Allerdings ist erneut kein Anstieg der Geburtenzahlen insgesamt zu verzeichnen.

Auch deutschlandweit zeigt sich ein leichter Negativtrend bei den Geburtenzahlen (2006: 672.724 und 2005: 685.795 Lebendgeborene). In **Sachsen-Anhalt** werden **2,5 % aller Kinder deutschlandweit** geboren. Interessant ist die Tatsache, dass Mütter in Deutschland im Jahr 2006 durchschnittlich 30,1 Jahre bei der Geburt ihres Kindes waren, in Sachsen-Anhalt mit 27,6 Jahren jedoch deutlich jünger sind.

An das Fehlbildungsmonitoring wurden 2006 Daten zu **53 induzierten Aborten** übermittelt (2005: 64 Fälle), ebenso zu **31 Spontanaborten ab der 16. SSW** (2005: 19 Fälle). Hier bleibt eine Abnahme der Zahl der medizinisch induzierten Aborte zu verzeichnen, gleichzeitig ein leichter Anstieg der Spontanabortrate.

Für die in diesem Bericht vorgenommenen Prävalenzberechnungen liegen die Zahlen der Lebend- und Totgeborenen, induzierten Aborte sowie Spontanaborte ab der 16. SSW zugrunde. Insgesamt handelt es sich somit um **17.068 Geborene im Jahr 2006 in Sachsen-Anhalt**.

Bei **582 Geborenen** lag mindestens eine **große Fehlbildung** vor. Dies entspricht einem Anteil von **3,4 % aller Geborenen** und liegt damit geringfügig unterhalb der Rate des Vorjahres (2005: 3,5 %).

Der Anteil der lebend geborenen Kinder mit großen Fehlbildungen steigt im Jahr 2006 erstmals knapp über 90 % (2005: 87,8 %). Dies widerspiegelt sich in der Rate der induzierten Aborte, die prozentual auf 7,8 % zurückgegangen ist (2005: 10 %).

Große Fehlbildungen werden etwas häufiger bei Geborenen aus Großstädten als aus Landkreisen beobachtet (3,9 % vs. 3,2 %).

Am häufigsten werden Fehlbildungen des Herzens und der großen Gefäße, des Muskel- und Skelettsystemes sowie des Zentralnervensystemes diagnostiziert. Dies wird auch in der Liste der **häufigsten Einzeldiagnosen** sichtbar, in der der Vorhof- bzw. Ventrikelseptumdefekt an erster Stelle rangieren, gefolgt von der Microcephalie. Bei den Indikatorfehlbildungen lässt sich im Gegensatz zu allen großen Fehlbildungen für das Jahr 2006 kein Unter-

schied im Stadt-Landkreis-Vergleich dokumentieren. Insgesamt trat bei **1,6 % aller Geborenen** eine **Indikatorfehlbildung** auf. Dieser Wert entspricht den Häufigkeitszahlen der Vorjahre.

Um Prävalenzänderungen besser einordnen zu können, wurden insbesondere bei den Indikatorfehlbildungen die Basisprävalenzen der Jahre 1996-2005 vergleichend mit angegeben und in den Abbildungen dargestellt. Dies soll, da einige Fehlbildungen sehr selten auftreten und demzufolge Prävalenzschwankungen kurzzeitig offensichtlich werden, unbedingt bei der Beurteilung berücksichtigt werden.

Im Jahr **2006** wurden für folgende **Indikatorfehlbildungen höhere Prävalenzen** im Vergleich zur Basisprävalenz beobachtet: Microcephalie, Anophthalmie/Microphthalmie, Anotie/Microtie, Gaumenspalte, Rectum- und Analtresie, Gastroschisis, Down- und Patau-Syndrom.

Demgegenüber konnte eine **niedrigere Prävalenz** im Vergleich zur Basisprävalenz für folgende Indikatorfehlbildungen verzeichnet werden: Anencephalie, Encephalocele, congenitale Hydrocephalie, Microtie/Anotie, TGA, Lippen- und Lippen-Kiefer-Gaumenspalte, Choanalatresie, Oesophagusatresie, Dünndarmatresie/-stenose, nicht descendierter Hoden, Hypospadie, Potter-Sequenz, Reduktionsfehlbildungen der Extremitäten, Prune belly-Sequenz und Edwards-Syndrom.

Nach Berlin und Bremen ist Sachsen-Anhalt im Jahr 2006 das Bundesland mit der höchsten Rate an Schwangerschaftsabbrüchen bezogen auf 1.000 Lebendgeborene. Dabei nimmt der Anteil **medizinisch induzierter Aborte** nur einen marginalen Anteil von knapp einem Prozent ein. Dem Fehlbildungsmonitoring wurden Daten zu **46 Schwangerschaften** übermittelt, in denen der Fet eine Fehlbildung aufwies, welches den Grund für eine Abortio darstellte. Am häufigsten lag eine Chromosomenstörung vor. 85 % dieser Schwangerschaften wurden bis zur 20. SSW terminiert. In einem Fall wurde eine Spätabortio (nach der 24. SSW) vorgenommen.

Zusammenfassend wurden für das Jahr 2006 von den Einsendern des Fehlbildungsmonitoring Daten zu 2.216 Geborenen aus Sachsen-Anhalt übermittelt. Dies beinhaltet Angaben zu Kindern/Feten mit angeborenen Fehlbildungen sowie zu Kontrollkindern. Diese sind wichtig, um im Rahmen der wissenschaftlichen Auswertung der Daten z. B. bei Prävalenzänderungen bestimmter Fehlbildungen vergleichend die anamnestischen und Schwangerschaftsrisiken zu beurteilen.

Wir möchten allen unseren Einsendern recht herzlich für die Zusammenarbeit im letzten Jahr danken.

Nur durch das freiwillige Engagement der Kollegen aus den Geburtseinrichtungen sowie den Einrichtungen der Prä- bzw. Postnataldiagnostik werden Auswertungen der Fehlbildungsdaten des Landes Sachsen-Anhalt - wie in Form des vorliegenden Jahresberichtes 2006 - erst ermöglicht!

16 Neugeborenen-Hörscreening

Einführung

Nach Angaben des Zentralregisters für kindliche Hörstörungen in Berlin (DZHB) sind in Deutschland ca. 1,2 pro 1.000 Neugeborene von einer behandlungsbedürftigen beiderseitigen Hörstörung betroffen. Dies ist vergleichbar mit anderen europäischen Ländern und den USA.

Bei ca. 17.000 Geburten kann man in Sachsen-Anhalt pro Jahr von 20 bis 30 betroffenen Kindern mit einer angeborenen Hörstörung ausgehen.

Ein funktionierender Gehörsinn ist in der Regel schon gegen Ende der Schwangerschaft ausgeprägt. Neugeborene können akustische Reize wahrnehmen und verarbeiten. Die postnatale Stimulierung fördert die weitere Reifung und Ausbildung des zentralen auditorischen Systems in den ersten Lebensjahren. Vielfältige Reifungsprozesse gehen in bestimmten Zeitfenstern, den

sensiblen Perioden, vonstatten. Diese laufen nur dann ungestört ab, wenn in den ersten Lebensmonaten eine Stabilisierung der neuronalen Verbindungen durch Schallreize stattfindet. Neugeborene mit einer angeborenen Hörstörung sind daher gegebenenfalls schon zum Zeitpunkt der Geburt in ihrer Entwicklung verzögert. Je nach Schweregrad des Hörverlustes und der Fähigkeit zur Kompensation können mehr oder weniger gravierende Einschränkungen in der Lebensqualität und Entwicklung zu beobachten sein. Bekannt ist, dass bereits bei geringen Einschränkungen des Hörvermögens Verzögerungen oder Störungen in der Sprachentwicklung zu erwarten sind, zudem werden diskrete Hörstörungen oftmals erst zu spät - d. h. jenseits des 36. Lebensmonats - erkannt. Dies ist besonders beunruhigend, da der optimale Zeitpunkt für die Rehabilitation einer Hörstörung vor dem 6. Lebensmonat liegt.

Ätiologie

In der Neugeborenenphase werden erworbene und hereditäre Hörstörungen unterschieden. Bei einem Viertel der betroffenen Neugeborenen sind die Ursachen für eine Hörstörung jedoch nicht auszumachen.

Die **erworbenen Hörstörungen** werden bezüglich ihres Entstehungszeitpunktes in prä-, peri- und postnatale Hörstörungen unterteilt. Ungefähr 25 % der Hörstörungen sind erworben. Häufige Risikofaktoren, die eine Hörstörung hervorrufen oder begünstigen, sind

- Infektionen in der Schwangerschaft (z. B. Röteln, Herpes simplex, Toxoplasmose oder Cytomegalie),
- neonatale Sepsis, bakterielle Meningitiden,
- Fehlbildungen des Kopfes, des Gesichtes und der Ohren,
- extreme Unreife bei Frühgeburtlichkeit,
- APGAR-Werte von 0-4 nach 1 min oder 0-6 nach 5 min,
- beatmungspflichtige respiratorische Anpassungsstörungen,
- kritische Hyperbilirubinämie,
- Anwendung ototoxischer Medikamente (z. B. Aminoglycoside).

Die Prävalenz von Hörstörungen bei Vorliegen o. g. Risikofaktoren erhöht sich auf 1-3 pro 100 Neugeborene.

Bei etwa der Hälfte der betroffenen Neugeborenen besteht eine **genetische Ursache** für das Auftreten einer Hörstörung.

Genetische Defekte, die zur familiären Häufung von Hörstörungen führen können, werden in **syndromale** (ca. 30 %) und **non-syndromale** (ca. 70 %) Formen unterteilt. Die **syndromalen Hörstörungen** sind häufig polysymptomatisch, da sie mit assoziierten Anomalien anderer Organe verbunden sind. Bei den verschiedenen relevanten Syndromen kann die Hörstörung in Verbindung mit Ohrfehlbildungen, mit Haut- und Augenerkrankungen, mit Muskel- und Skelettanomalien und zusammen mit Nieren- oder Stoffwechselerkrankungen auftreten. Zu den am häufigsten auftretenden Syndromen mit Hörstörungen wird das autosomal rezessiv vererbte Pendred-Syndrom, welches 5-8 % der erblichen Hörstörungen ausmacht,

gezählt. Es geht mit einer congenitalen, variabel ausgeprägten Schwerhörigkeit und in ca. 80 % der Fälle mit einer Struma einher. Eine molekulargenetische Diagnostik ist möglich.

Weiterhin werden zu den hörstörungsassoziierten Fehlbildungen u. a. das Usher-Syndrom, das Alport-Syndrom, die Osteogenesis imperfecta, das Waardenburg-Syndrom, das Goldenhar-Syndrom, das Pierre-Robin-Syndrom und das Francescetti-Syndrom gerechnet.

Die **non-syndromalen Hörstörungen** sind monosymptomatisch und entziehen sich damit der Blickdiagnose. Teils beginnen sie sehr früh, teils manifestieren sie sich im Erwachsenenalter. Sie werden entsprechend des Vererbungsmodus in autosomal rezessive Schwerhörigkeiten mit einem Anteil von 70-80 %, autosomal dominante Schwerhörigkeiten mit einem Anteil von 20 %, sowie X-chromosomale und mitochondriale Schwerhörigkeiten eingeteilt.

Autosomal rezessive Schwerhörigkeiten sind häufig durch eine mittel- bis hochgradige Schwerhörigkeit gekennzeichnet und treten in Deutschland meist als sporadische Schwerhörigkeit in Erscheinung. Die Abkürzung für diese Entitäten ist **DFNB** (**d**eafness-**L**ocus **n**icht-syndromaler **S**chwerhörigkeiten, **T**yp **B**). Es sind heute ca. 50 Genregionen lokalisiert und nunmehr 14 wichtige Gene identifiziert. Eine zunehmende Bedeutung erlangte in den letzten Jahren die molekulargenetische Untersuchung des Connexin 26. So kann bei ca. 50 % der Patienten in Deutschland mit autosomal-rezessiver, nicht syndromaler Schwerhörigkeit ein Gendefekt im „Schwerhörigkeitsgen“, dem Connexin 26, nachgewiesen werden.

Aufgrund der Fortschritte in der genetischen Forschung konnten in den letzten Jahren eine Reihe von Genen identifiziert werden, die im Falle eines Funktionsverlustes zu einer Hörstörung führen können. Um den Patienten und Angehörigen eine umfassende Information zu den Möglichkeiten und Problemen einer molekularen Diagnostik anzubieten, sollte bei Verdacht auf das Vorliegen einer erblich bedingten Hörstörung eine **humangenetische Beratung** angestrebt werden.

Hörstörungen lassen sich **entsprechend ihrer Topographie** systematisch einteilen in

- **Schalleitungsschwerhörigkeit (SLS):** Störung des Schalltransportes, d. h. Störungen der Schallübertragung im äußeren Gehörgang und/oder Mittelohr,
- **Schallempfindungsschwerhörigkeit (SES):** Störung der Reizaufnahme und Reizumwandlung, d. h. Hörstörungen die durch Innenohr- und Hörnervenschädigung bedingt sind,
- **Zentrale Schwerhörigkeit:** Störung der zeitlichen, spektralen und räumlichen Hörwahrnehmung.

Weiterhin differenziert man Hörstörungen **entsprechend der Ausprägung des Hörverlustes** in

- geringgradige Schwerhörigkeit (Hörverlust bis 30 dB): betrifft ca. 26 %,
- mittelgradige Schwerhörigkeit (Hörverlust 30-60 dB): betrifft ca. 37 %,
- hochgradige Schwerhörigkeit (Hörverlust > 60 dB): betrifft ca. 15 %,
- an Taubheit grenzende Schwerhörigkeit: (Hörverlust über 90 dB) betrifft ca. 22%.

Therapie

Zur **Therapie** einer permanenten Hörstörung stehen Hörgeräte und Cochlea Implantate zur Verfügung, die kompetent eingesetzt werden müssen. Eine Hörgeräteversorgung bei Kindern ist individuell vorzunehmen und oft schon bei geringgradigen Hörverlusten ab 25 dB angezeigt, wenn es zu Störungen der Störschallselektion, in der Sprachentwicklung und der Konzentration kommt.

Bei hochgradigen und an Taubheit grenzenden Schwerhörigkeiten kommt es trotz einer suffizienten Hörgeräteversorgung mit Hörtraining oft nicht zu einer sprachlichen Entwicklung. Auch wenn mittels tonaudiometrischer Verfahren Reaktionen auf akustische Reize erkennbar sind, ist die Versorgung mit einem Cochlea Implantat zu erwägen. Das Hörgerät verstärkt den einfallenden Schallreiz und führt so trotz defekter Haarzelle zu einer akustischen Perzeption. Sind die aufnehmenden Haarzellen der Cochlea aber nur noch in geringer Anzahl vorhanden, oder in

Früherkennung

Um die Früherkennung angeborener Hörstörungen zu verbessern, bestehen seit den 80er Jahren Bestrebungen, ein **Neugeborenen-Hörscreening** zu etablieren.

Internationale Erfahrungen hierzu liegen z. B. aus den USA vor. Seit 1993 gibt es dort Empfehlungen zur Durchführung eines generellen Neugeborenen-Hörscreening. Auch in Deutschland wurde dieses Anliegen **2003** in einer Stellungnahme der Interdisziplinären **Konsensus-Konferenz für das Neugeborenen-Hörscreening** als Standard of Care formuliert. Detaillierte Vorstellungen zur Finanzierung des Screening sind zur Zeit jedoch nicht vorhanden. In verschiedenen Teilen Deutschlands werden momentan regionale Programme, die die Methodenprüfung und Ermittlung eines finanziellen Rahmens zur Aufgabe haben, durchgeführt. Entsprechend der Stellungnahme der Interdisziplinären Konsensuskonferenz Neugeborenen-Hörscreening ist das Hörscreening ebenso wie das postnatale endokrinologische und metabolische Screening eine

Die Auswirkungen von Hörstörungen sind entsprechend ihres Schweregrades sowie der Begleitumstände mannigfaltig. Sowohl Sprachentwicklungsstörungen, Artikulationsstörungen, grammatikalische und syntaktische Fehler als auch schwere geistige Entwicklungsrückstände können Ausdruck einer Hörstörung sein.

Umso wichtiger ist eine frühzeitige Intervention und Kompensation einer bestehenden auditorischen Deprivation mit den individuellen Störungen der Hör-, Sprech-, Sprach- und Sozialkompetenz der Kinder bei diagnostizierter angeborener Schwerhörigkeit bzw. Taubheit.

Um betroffenen Kindern eine weitgehend normale Entwicklung zu ermöglichen, ist eine schnellstmögliche Diagnosestellung nach der Geburt unabdingbar.

Bisher liegt in Deutschland das mittlere Diagnosealter für permanente Hörstörungen bei hochgradigen Hörstörungen bei 21 Monaten, bei mittelgradigen Hörstörungen bei 29 Monaten und bei geringgradigen Hörstörungen bei unter sechs Jahren (DHZB).

ihrer Funktion zu sehr beeinträchtigt, ist die Schallverstärkung nicht mehr ausreichend, um Sprache zu verstehen. Dann ist die Indikation zu einem Cochlea Implantat gegeben. Hierbei handelt es sich um eine Innenohrprothese, die in die defekte Hörschnecke (Cochlea) eingesetzt wird und die Funktion der Haarzellen, nämlich die frequenzspezifische Umwandlung und Übertragung des Schallreizes auf den Hörnerven, realisiert. Die frühzeitige apparative Rehabilitation, entweder mit Hörgeräten oder Cochlea Implantaten, ist wichtig für die nachfolgende Hör- und Spracherziehung mittels multiprofessioneller, individueller adaptierbarer Förderprogramme. Von grundlegender Bedeutung ist die Instruktion und Mitarbeit der Eltern bezüglich des Umganges mit Hörgeräten und auch der Überwachung der Hörgerätewirksamkeit. Hier bietet die Frühförderung über spezielle Einrichtungen, wie die Landesbildungszentren für Hörgeschädigte, gute Ansatzmöglichkeiten.

medizinische Komplexleistung, die nur in integrierten Versorgungsstrukturen zum gewünschten Gesamterfolg führen kann.

Als Empfehlung und Zielstellung wurden gegeben:

- Erfassung von allen Neugeborenen,
- Diagnostik einer permanenten Hörstörung bis zum 3. Lebensmonat,
- Einleitung einer Therapie bis zum 6. Lebensmonat,
- Einleitung einer ständigen Kontrolle bei Risikokindern mit zunächst unauffälligem Screening-Resultat,
- Aussagen zur Methodik des Screening sowie
- das Tracking.

Für das **Neugeborenen-Hörscreening** haben zwei audiologische Testverfahren Bedeutung erlangt. Zum einen handelt es sich um die Messung der **otoakustischen Emissionen (OAE)** und zum anderen um die **Ableitung akustisch evozierter Potenziale (AEP)** beispielsweise mittels Hirnstammaudiometrie (ABR-auditory brainstem response).

Die Bestimmung der **OAE** ist ein objektives Verfahren zur Messung der Funktion der äußeren Haarzellen des Innenohres. OAE sind Schallwellen, die bei akustischen Reizen im Innenohr entstehen und im Gehörgang mit einem Mikrophon gemessen werden können. Die audiologische Bedeutung der OAE beruht darauf, dass die Funktion der äußeren Haarzellen bei nahezu allen klinisch relevanten Funktionsstörungen des Innenohres beeinträchtigt ist und sich dieses Funktionsdefizit unmittelbar in den OAE widerspiegelt. Daher deutet ein Ausbleiben der OAE auf eine Störung der Strecke vom Schalleintritt in das Ohr bis zur Verarbeitung durch die Sinneszellen hin. Es werden somit Außen- und Mittelohr, sowie Teile des Innenohres erfasst.

Aufgrund einer größeren Spezifität und Sensitivität haben sich die TEOAE (transitorisch evozierte otoakustische Emissionen) im Screening bewährt und etabliert.

Die **Hirnstammaudiometrie (ABR)** erlaubt die genaue Bestimmung der Hörschwelle und ist ein elektrophysiologischer Test. ABR-Verfahren messen die frühen auditorisch evozierten Potenziale im Hörnerv und der Hörbahn nach unterschiedlichen akustischen Reizen. Diese Potenziale werden über Oberflächen Elektroden am Schädel abgeleitet. Das Ausbleiben der ABR weist auf eine Störung im Außenohr, im Mittelohr, im Innenohr, im Hörnerv, in den auditorischen Hirnstammgebieten oder in den Neuronen des Vierhügelgebietes hin.

Damit decken die ABR, verglichen mit den OAE, diagnostisch den größeren Teil der kindlichen Hörstörungen ab. Allerdings liegen die Ursachen der meisten behandelbaren kindlichen Hörstörungen im peripheren Hörorgan und sind damit über OAE erfassbar.

Beide Hörscreeing-Methoden haben Vor- und Nachteile. Die OAE werden häufiger aufgrund ihrer leichten Durchführbarkeit und des geringeren Zeitaufwandes in der klinischen Routine verwandt. Eine sehr frühe Untersuchung, z. B. bereits am ersten oder zweiten Lebenstag, führt jedoch häufig zu falsch-positiven Befunden mit der Not-

wendigkeit einer Nachkontrolle. Die ABR werden u. a. zur Kontrolle bei nicht nachweisbaren OAE eingesetzt. Höhere Verbrauchsmaterialkosten sowie ein größerer Personalaufwand limitieren den Einsatz der ABR im klinischen Alltag, z. B. einer Geburtsklinik. Bei Frühgeborenen und Kindern mit zusätzlichen Risikofaktoren sollte immer eine ABR-Ableitung vorgenommen werden um auch retrocochleäre Störungen, insbesondere im synaptischen Übergang zu erfassen.

Im Rahmen des Neugeborenen Hörscreeing ist ein funktionstüchtiges **Tracking-System** zu fordern. Hierunter wird die Nachverfolgung von im Neugeborenen-Hörscreeing auffälligen Kindern verstanden, bzw. der Kinder, die nicht teilgenommen haben. Die Nachkontrolle wird so lange durchgeführt, bis das Hörscreeing nach Kontrolle einen unauffälligen Befund ergibt oder eine entsprechende Diagnostik und Therapie eingeleitet wird.

Eltern, bei deren Kind ein auffälliger Hörscreeingbefund erhoben wurde, müssen über geeignete Einrichtungen informiert werden, die die weitere Diagnostik und Therapie übernehmen. Bei Kindern, bei welchen z. B. aufgrund einer ambulanten Geburt ein Hörscreeing in der Geburtsklinik noch nicht durchgeführt wurde, sollten die Eltern über den behandelnden Kinderarzt über das Neugeborenen-Hörscreeing informiert werden. Geschieht dies nicht, so erfolgt nach einer definierten Zeitspanne eine Erinnerung durch die Trackingstelle für das Neugeborenen-Hörscreeing.

Um ein suffizientes Tracking zu etablieren, bedarf es also einer Datenbank, die neben der Erfassung aller Befunde auch eine geeignete Kontrollmöglichkeit bietet. Daneben ist die enge Kooperation mit den nachuntersuchenden HNO-Kollegen von größter Bedeutung, da von ihnen wiederum die Meldung an das Fehlbildungsmonitoring als Trackingstelle für das Neugeborenen-Hörscreeing erfolgen muss. Hierzu erfolgte in Sachsen-Anhalt eine Schulung aller interessierten HNO-Ärzte und eine Einweisung in das Meldesystem.

Ergebnisse Neugeborenen-Hörscreeing Sachsen-Anhalt 2006

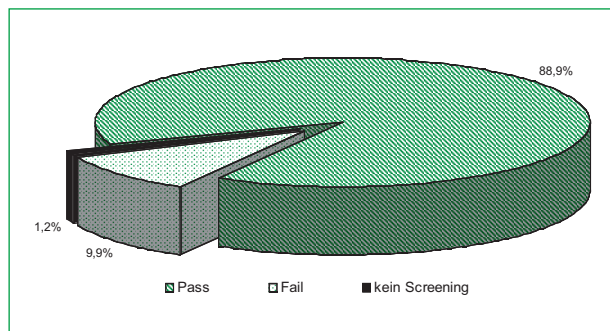
Ein Hörscreeing-Tracking wurde bis 2006 in Sachsen-Anhalt noch nicht systematisch praktiziert, obwohl in nahezu allen Geburtseinrichtungen ein Hörtest nach der Geburt als freiwillige Vorsorgeuntersuchung angeboten wird. Seit August 2006 erfolgte dann erstmals, vorerst im Rahmen eines Pilotversuches, durch Zusammenarbeit mit der Klinik St. Marienstift, der Universitätsfrauenklinik und dem Städtischen Klinikum, eine Erfassung der in diesen Magdeburger Einrichtungen erhobenen Hörscreeingergebnisse durch das Fehlbildungsmonitoring. Hierbei besteht eine enge Kooperation mit dem Zentrum für Neugeborenen-screeing Sachsen-Anhalt. Technische Unterstützung in Form einer entsprechenden Software erhält das Fehlbildungsmonitoring durch die Firma NENASERV Ltd. Dresden.

Vom **01.08.2006-31.12.2006** wurden in den oben genannten Einrichtungen 1.004 Kinder geboren. Alle erhielten im Vorsorgeheft eine sogenannte Screening-ID-

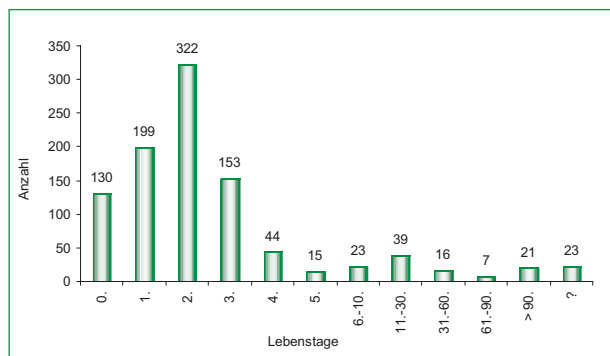
Nummer zugeordnet, über welche dann nach Durchführung des Stoffwechselscreeing eine Dokumentation und Zuordnung der aus den Geburtskliniken übermittelten Hörscreeingergebnisse möglich war.

Insgesamt erhielten 992 Neugeborene ein Hörscreeing (98,8 %), so dass man von einer nahezu flächendeckenden Erfassung der Geborenen ausgehen kann. Gründe für die Nichtdurchführung der Untersuchung bei zwölf Kindern (1,2 %) waren z. B. extreme Frühgeburtlichkeit - hierbei waren drei Kinder in den ersten Lebenswochen verstorben. Ein Kind war wegen eines komplexen Vitium cordis mit Verlegung in ein Kinderherzzentrum der Nachverfolgung entgangen. Weitere acht Kinder konnten wegen ambulanter Geburt oder Frühentlassung nicht erfasst werden. Eine Kontaktaufnahme zu den Eltern war leider ebenfalls nicht möglich. In einem Falle verweigerten die Eltern die Durchführung des Hörtestes nach der Geburt. Die Gründe hierfür sind nicht bekannt.

Von den 992 untersuchten Kindern wiesen 893 Kinder (88,9 %) einen beidseits unauffälligen Befund auf. 99 Kinder (9,9 %) zeigten ein- oder beidseitig einen kontrollbedürftigen Befund (vgl. folgende Abbildung).



Es bleibt zu erwähnen, dass das Erstscreening z. T. erst nach mehrmaliger Kontaktaufnahme mit den Eltern durch die Trackingstelle durchgeführt wurde, in einem Fall erst nach 298 Tagen. Einen Überblick über den Zeitpunkt des Erstscreening gibt die nachstehende Abbildung.



Im Mittel erfolgte das Erstscreening nach 4,65 Tagen (0-298 Tage). Bis zum 5. Lebensstag wurden 87 % der Untersuchungen durchgeführt.

Im Falle einer Nichtdurchführung des Hörcreening in der Geburtsklinik bzw. bei auffälligem Befund wurde in der Regel nach 2 Monaten entweder brieflich oder telefonisch Kontakt mit den Eltern aufgenommen. Leider war auch

hier nicht von allen Eltern eine Rückmeldung zu verzeichnen. Im Mittel wurden hier 2,3 Briefe pro Kind versandt. Weiterhin kontaktierten wir telefonisch oder per Fax mehrfach die Kollegen der einsendenden Kliniken. Dies bedeutet einen erheblichen organisatorischen Aufwand, der sich sicherlich nach Etablierung der Screeningstrukturen noch reduzieren lässt.

Von 99 Kindern, welche kein Erstscreening erhielten bzw. einen auffälligen Befund aufwiesen, war bei mehr als der Hälfte der Kinder (54,5 %) ein unauffälliger Befund beim Zweitscreening zu erheben. Bei 23 Kindern (22,2 %) konnte der Befund wegen fehlender Kontaktmöglichkeit nicht dokumentiert werden. 22 Kinder, d. h. 2,2 % aller Neugeborenen, waren auch im Zweitscreening auffällig und verblieben in pädaudiologischer Kontrolle.

Zusammenfassend möchten wir noch einmal hervorheben, dass das Neugeborenencreening nahezu flächendeckend etabliert ist. Das Tracking im Pilotversuch zeigte, dass oft erst die Kontaktaufnahme der Eltern nicht untersuchter bzw. auffälliger Kinder dazu führte, dass eine Kontrolluntersuchung durchgeführt wurde. Diese sind über die HNO-Ärzte bzw. speziell ausgerichtete pädaudiologisch tätige Kollegen möglich und notwendig. Betreuende Kinderärzte sollten sensibilisiert werden und z. B. im Rahmen der U3 speziell darauf achten, ob bereits ein Hörscreening durchgeführt wurde. Anderenfalls sollte eine Überweisung zum HNO-Arzt erfolgen.

Das Hörscreening-Tracking wurde 2007 in weiteren Kliniken eingeführt, z. B. im Universitätsklinikum Halle (ab 01.01.2007), AMEOS Klinikum St. Salvator Halberstadt und Klinikum Bernburg (ab 01.03.2007), Sana Ohrenklinikum Haldensleben (ab 01.04.2007), MEDIGREIF Kreiskrankenhaus Burg (ab 01.05.2007) sowie im Krankenhaus St. Elisabeth und St. Barbara Halle (ab 01.07.2007). Eine Ausweitung des Tracking auf ganz Sachsen-Anhalt ist perspektivisch geplant.

Wir danken Frau Dr. med. Vorwerk, Leiterin des Arbeitsbereiches für Phoniatrie und Pädaudiologie der Universitätsklinik für Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde Magdeburg, für die konstruktive Zusammenarbeit bei der Erstellung dieses Kapitels.

17 Projekte des Fehlbildungsmonitoring 2006

Die Fehlbildungserfassung und -auswertung ermöglicht die Durchführung wissenschaftlicher Begleitprojekte. An dieser Stelle möchten wir unseren Einsendern aber auch sonstigen Interessierten einige Informationen über unsere Tätigkeitsschwerpunkte im Jahr 2006 geben.

Eine wichtige Neuerung war die Einrichtung einer Trackingstelle für das Neugeborenenhörscreening. Hierzu weisen wir auf das Kapitel 16 in diesem Jahresbericht, welches sich ausführlich mit der Thematik der angeborenen Hörstörungen beschäftigt, hin. Erste Ergebnisse des

Tracking im Rahmen eines Pilottestes in den Magdeburger Geburtskliniken werden dargelegt.

Für weitere aktuelle Informationen des Fehlbildungsmonitoring sei auf die aktualisierte Website

www.angeborene-fehlbildungen.com

bzw. zum Hörscreening unter

www.stoffwechszentrum-magdeburg.de

verwiesen.

Promotionen

Frau Dr. med. Andrea Bade konnte am 12.12.2006 ihre Promotion mit dem Titel "Ultraschallscreening bei Neugeborenen - eine Untersuchung aus den Jahren 1997-2000 an der Universitätsfrauenklinik" erfolgreich verteidigen.

Weitere Themen, die zur Zeit von Promovenden im Fehlbildungsmonitoring bearbeitet werden, lauten (Arbeitstitel):

- Untersuchungen zur Prävalenz und Risikofaktoren von orofacialen Spaltbildungen in Sachsen-Anhalt (in Zusammenarbeit mit Prof. Dr. Dr. Gerlach, Klinik für Mund-Kiefer-Gesichtschirurgie)

- 10 Jahre seit Einführung der Empfehlung einer perikonzeptionellen Folsäureprophylaxe - Gibt es Prävalenzänderungen bei den Neuralrohrdefekten?
- Operationsbedürftigkeit bei angeborenen Fehlbildungen
- Angeborene Nierenfehlbildungen - prä- und postnatale Befunde
- Fehlbildungen bei ICSI-Kindern
- Gastroschisis - eine Fehlbildung mit steigender Prävalenz?

Publikationen

Nachdem im Jahr 2004 eine sehr hohe Prävalenz für die Gastroschisis in Sachsen-Anhalt zu beobachten war, stellten wir unsere Daten in einem Beitrag für das Ärzteblatt Sachsen-Anhalt dar:

- Hoyer-Schuschke J; Pötzsch S; Gerloff C; Krause H; Kawa S; Götz D; Haase M; Vogt C; Köhn A: Gastroschisis - eine Fehlbildung mit steigender Prävalenz? Ärzteblatt Sachsen-Anhalt: Bd. 17.2006, 5, S. 64-67.

Weiterhin erschienen mehrere Publikationen mit den Ergebnissen unserer Schülerbefragungsstudie aus dem Jahr 2004 zur Thematik Folsäure und Mikronährstoffe:

- Köhn A; Pötzsch S; Hoyer-Schuschke J: Kenntnisse über Mikronährstoffe - Ergebnisse einer repräsentativen Befragung unter Schülern in Sachsen-Anhalt. Ernährungs-Umschau: Umschau-Verlag, Bd. 53.2006, 4, S. 130-134.
- Seelig M; Hoyer-Schuschke J; Köhn A; Pötzsch S: Kenntnisstand von SchülerInnen in Sachsen-Anhalt zum Thema "Folsäure und Schwangerschaft". Päd: praktische Pädiatrie. Hamburg: OmniMed-Verl.-Ges., Bd. 12.2006, 3, S. 197-203.
- Pötzsch S; Hoyer-Schuschke J; Seelig M; Steinbicker V: Knowledge among young people about folic acid and its importance during pregnancy - a survey in the Federal State of Saxony-Anhalt (Germany). Journal of applied genetics. Poznan, Bd. 47.2006, 2, S. 187-190.

- Köhn A: Mikronährstoffe - Kenntnisstand von Schülerinnen und Schülern. Praxis der Naturwissenschaften - Biologie in der Schule. Köln: Aulis-Verl. Deubner, Bd. 55.2006, 5, S. 44-46.

Ebenfalls zur Thematik Folsäure wurde folgender Artikel mit Ergebnissen aus einer Wöchnerinnenbefragung publiziert:

- Heinz J; Kästner S; Seewald M; Pötzsch S: Unzureichende Umsetzung der perikonzeptionellen Folsäureeinnahme zur Prävention von Neuralrohrdefekten. Geburtshilfe und Frauenheilkunde. Stuttgart: Thieme, Bd. 66.2006, 2, S. 156-162.

Im Rahmen der internationalen Kooperation mit dem ICBDSP wurde eine Auswertung, welche u. a. auch Daten aus dem Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt enthält, zu Trends angeborener Fehlbildungen in Abhängigkeit von der Folsäureanreicherung der jeweils betrachteten Länder dargestellt:

- Botto LD; Lisi A; Bower C; Canfield MA; Dattani N; De Vigan C; De Walle H; Erickson DJ; Halliday J; Irgens LM; Lowry RB; McDonnell R; Metneki J; Pötzsch S; Ritvanen A; Robert-Gnansia E; Siffel C; Stoll C; Mastroiacovo P: Trends of selected malformations in relation to folic acid recommendations and fortification: an international assessment. Birth Def Res. 2006; 76 (10): 693-705.

Daten zur antenatalen Versorgung von ICSI-Schwangerschaften, welche aus der zwischen 1998 und 2000 laufenden deutschlandweiten ICSI-Studie stammen, wurden publiziert in:

- Ludwig AK; Katalinic A; Steinbicker V; Diedrich K; Ludwig M: Antenatal care in singleton pregnancies after ICSI as compared to spontaneous conception - data from a prospective controlled cohort study in Germany. Human reproduction. Oxford [u. a.]: IRL-Press, Bd. 21.2006, 3, S. 713-720.

Das hier aufgeführte Kontrollkollektiv wurde aus dem Fehlbildungsmonitoring rekrutiert. Die Untersuchungen der ICSI-Studie wurden von Herrn Prof. em. Steinbicker sowie Frau Dr. Rösch mitbetreut.

Unseren Jahresbericht 2005 stellten wir am 14.10.2006 zu unserem 2. Einsendertreffen dar. Im Nachgang der Veranstaltung berichtete am 05.01.2006 die Volksstimme in einem längeren Artikel über die Ergebnisse der Fehlbildungsauswertung 2005.

Ebenso wurde ein Beitrag über unser Einsendertreffen in der Zeitschrift „Uniklinikum aktuell“ veröffentlicht.

Falls Sie nähere Informationen bzw. Sonderdrucke unserer Publikationen wünschen, so können Sie sich gerne mit uns in Verbindung setzen. Weiterhin können Sie uns kontaktieren, um im Fehlbildungsmonitoring Infomaterial zum Thema Folsäure (z. B. Flyer, Beratungsmaterial, Vorlesungsfolien, Unterrichtsmaterial) zu bestellen (Tel 0391/ 67 14174).

Vorträge/Weiterbildungen

In zeitlicher Reihenfolge wurden im Jahr 2006 Vorträge zu folgenden Themen von Mitarbeitern des Fehlbildungsmonitoring gehalten:

- 19.01.06: Störungen der Pubertätsentwicklung (Schwesternweiterbildung, Rheine)
- 21.01.06: Glutarazidurie Typ I (Screeningweiterbildung, Magdeburg)
- 27.01.06: Angeborene Fehlbildungen (Studentenvorlesung, Magdeburg)
- 10.03.06: Kenntnisstand über Mikronährstoffe (DGE-Kongress, Hohenheim)
- 16.03.06: Steroidstoffwechsel unter Simvastatintherapie bei Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (APS-Tagung, Fulda)
- 08.04.06: Angeborene Fehlbildungen - Was sollte ein Kinderarzt darüber wissen? (Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinderheilkunde, Magdeburg)
- 18.05.06: Aktuelle Aspekte des Neugeborenen-Screening (Schwesternfortbildung, Magdeburg)
- 20.05.06: Gastroschisis - eine Fehlbildung mit steigender Prävalenz? (1. Gemeinsame Tagung Medizinisch-Wissenschaftliche Gesellschaft für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Erfurt)
- 21.06.06: Angeborene Fehlbildungen gestern und heute (Symposium 75. Geburtstag Prof. Köditz, Magdeburg)
- 29.06.06: Ergebnisse Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt (Weiterbildung Pathologie, Halle)
- 06.10.06: Angeborene Fehlbildungen (DGKJ-Repetitorium, Magdeburg)
- 13.10.06: Angeborene Fehlbildungen (Studentenvorlesung, Magdeburg)
- 17.11.06: Syndromdiagnostik bei endokrinen Erkrankungen (APE Schwesternfortbildung, Dresden)

Am 14.10.2006 fand das 2. Einsendertreffen des Fehlbildungsmonitoring im Hörsaal der Kinderklinik statt. Vor circa 60 Teilnehmern wurde der Jahresbericht 2005 vorgestellt.

Nachfolgend wurden praxisrelevante Vorträge zum Thema „orofaciale Spaltbildungen“ präsentiert. Einleitend stellte Frau Dr. Jana Hoyer-Schuschke „Aktuelle epidemiologische Aspekte“ dar. Die „Pränatale Ultraschalldiagnostik“ der Gesichtsspalten wurde von Frau OÄ Dr. Cerrie Scheler (Universitätsklinik und Poliklinik für Geburtshilfe und Reproduktionsmedizin Halle) erläutert und Herr Prof. Dr. Dr. Klaus Louis Gerlach (Universitätsklinik für Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie Magdeburg) referierte sehr anschaulich anhand von reichlich Bildmaterial über das „Postnatale Management und die operative Versorgung“ bei orofacialen Spaltbildungen. Abschließend gab die HNO-Ärztin Frau Dr. Wilma Vorwerk (Abteilung Pädaudiologie und Phoniatrie der Universitätsklinik für Hals-Nasen-Ohrenheilkunde Magdeburg) einen Überblick über „Hörstörungen bei Lippen-Kiefer-Gaumenspalten“. Im Rahmen der Vorträge wurde sehr gut die Bedeutung und Notwendigkeit eines interdisziplinären Behandlungsmanagements bei der Betreuung von Kindern mit angeborenen Fehlbildungen deutlich.

In weiteren Vorträgen wurden interessante Kasuistiken von Kindern mit angeborenen Fehlbildungen dargestellt. Frau OÄ Dr. Ulla Lieser (Universitätsklinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin Halle) berichtete über einen „Ungewöhnlichen Verlauf bei Omphalocele und multiplen Begleitfehlbildungen“, Herr Ralf Böttger (Universitätskinderklinik Magdeburg) stellte ein Neugeborenes mit „Congenitaler alveolar-kapillärer Dysplasie“ vor. Der Kinderchirurg OA Dr. Hardy Krause (Arbeitsbereich Kinderchirurgie der Klinik für Allgemein-, Viszeral- und Gefäßchirurgie Magdeburg) informierte über die „Ösophagusatresie“ und deren Behandlungskonzepte in Vergangenheit und Gegenwart.

Im Verlauf der Fortbildung ergaben sich verschiedene interessante Diskussionen und die Anwesenden nutzten die Gelegenheit, sich über praxisrelevante Aspekte zum Thema „Angeborene Fehlbildungen“ auszutauschen. Mit dem jährlich stattfindenden Einsendertreffen möchte sich das Fehlbildungsmonitoring bei allen an der Fehlbildungserfassung Beteiligten für ihre engagierte freiwillige Mitarbeit bedanken, ohne die die Arbeit des Fehlbildungsregisters nicht möglich wäre.

Poster

Im Rahmen von Kongressen wurden jeweils Poster von Mitarbeiterinnen des Fehlbildungsmonitoring präsentiert:

- 14./15.03.06: „Knochenstatus bei Kindern und Jugendlichen mit Phenylketonurie“ und „Können angeborene Fehlbildungen auf eine Stoffwechselstörung hinweisen?“ (APS-Tagung, Fulda)
- 07./08.04.06: „Gastroschisis - eine Fehlbildung mit steigender Prävalenz“ (Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinderheilkunde, Magdeburg)

- 15./16.09.06: „Congenitale alveolar-kapilläre Dysplasie - seltene Ursache der persistierenden pulmonalen Hypertonie beim Neugeborenen“ und „Gastroschisis - eine Fehlbildung mit steigender Prävalenz“ (Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin, Mainz)

Weitere Aktivitäten und Kooperationen

Verschiedene Projekte werden im Rahmen der internationalen Zusammenarbeit mit unseren Partnern EUROCAT und ICBDSR realisiert. Im Jahr 2006 wurden beispielsweise Daten für folgende Studien aus dem Fehlbildungsmonitoring an unsere Kooperationspartner übermittelt:

- The prevalence and surveillance of "sentinel phenotypes"
- Epidemiology of rare syndromes in Europe
- Arthrogryposis multiplex congenita (AMC) - causes and risk factors
- EUROCAT study on maternal diabetes
- Oro-facial Clefts. World-wide Recent Total Prevalence Data. A study based on the IPDTC Database supported by WHO.

Deutschlandweit wurde im Jahr 2006 die sogenannte PAN-Studie im Rahmen des Kompetenznetzes Angeborene Herzfehler initiiert (Prävalenz angeborener Herzfehler bei Neugeborenen in Deutschland). Die Erhebung soll Zahlen zur Prävalenz angeborener Herzfehler zum Zeitpunkt der Geburt in Deutschland liefern. Verschiedene Geburtskliniken Sachsen-Anhalts, aber insbesondere die kinder-kardiologischen Einrichtungen nehmen an der Studie teil. Das Fehlbildungsmonitoring Sachsen-Anhalt hat sich bereit erklärt, die an uns gemeldeten Daten zu Lebendgeborenen mit angeborenen Herzfehlern an das Kompetenznetz als anonyme Meldungen weiter zu übermitteln. Dies ermöglicht zum einen die Erfassung der nicht aus den o. g. Einrichtungen gemeldeten Daten an das

Kompetenznetz sowie den gegenseitigen Abgleich der Meldedaten, z. B. auch der Vollständigkeitskontrolle. Sollten Sie in den Geburtskliniken also nicht selbst an der PAN-Studie teilnehmen, so werden, falls Sie uns Daten zu Kindern mit angeborenen Herzfehlern übermitteln, diese anonym an das Kompetenznetz übermittelt. Für Fragen hierzu stehen wir ihnen gerne zur Verfügung.

Das Thema Prävention und hier besonders die Folsäureprophylaxe ist ein wichtiges Anliegen des Fehlbildungsmonitoring. Zur Informationsverbreitung und auch Rückkopplung an die mit uns kooperierenden Einrichtungen sind wir regelmäßig bei regionalen Weiterbildungen mit einem Infostand vertreten, wie z. B. bei der Jahrestagung der Sächsisch-Thüringischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin und der Herbsttagung der Medizinisch-wissenschaftlichen Gesellschaft für Geburtshilfe und Gynäkologie in Sachsen-Anhalt.

Im Jahr 2006 fanden wiederum Sitzungen der Arbeitsgruppe „Folsäure für dich - mein Kind“ in Magdeburg statt. Falls Sie Interesse haben, unsere regional agierende Arbeitsgruppe z. B. als Kinderarzt oder Gynäkologe aktiv zu unterstützen, so können Sie gerne mit uns Kontakt aufnehmen.

Weitere Informationen zum Thema „Folsäure“ sind auch auf unserer neuen Internetseite

www.angeborene-fehlbildungen.com

zu finden.

Jahresbericht 2006 des Zentrums für Neugeborenen-Screening in Sachsen-Anhalt

gemäß §14 Anlage 2 der gültigen Kinderrichtlinie

Leiter des Screeningzentrums:

PD Dr. Klaus Mohnike

Laborleitung:

Dipl.-Biochem. Irmgard Starke

Universitätskinderklinik
Leipziger Str. 44
39120 Magdeburg



**Kompetenznetz
Neugeborenen-
Screening**

Berlin • Greifswald • Magdeburg

Einleitung

294 Einsender schickten im Jahr 2006 Blutproben von Neugeborenen in das Screeninglabor Magdeburg (47 stationäre Einrichtungen, 138 niedergelassene Ärzte und 109 Hebammen).

Am 21. Januar 2006 fand das traditionelle Einsender-treffen statt. Themen waren die Umsetzung der Kinder-Richtlinie durch Einsender und Screeninglabor, die Statistik des Jahres und die Diskussion über methodisches und organisatorisches Vorgehen im Neugeborenen-Hörscreening. In zwei sehr lebhaft dargestellten Beiträgen erläuterten Frau Dr. Rasinski (Pädaudiologische Abteilung der MLU Halle) und Herr Prof. von Specht (Pädaudiologie, Universitätsklinikum Magdeburg) die Bedeutung des zeitgerechten Hörscreenings und des Trackings der Kinder mit Hörstörungen.

Frau Dr. Pötzsch gab eine Übersicht über eine der selteneren Zielkrankheiten der Richtlinie, die Glutarazidurie Typ I. Als Gast referierte Frau Dr. Stopsack vom Screeningzentrum in Dresden über das dortige Mukoviszidose-Screening.

Das Screeninglabor zog Ende Oktober, wie die gesamte Kinderklinik, auf den Campus des Uniklinikums in der

Leipziger Straße. Dieser Umzug verlief völlig störungsfrei, das Screening konnte an allen Tagen durchgeführt werden.

Auch 2006 erhielt das Screeninglabor alle geforderten Zertifikate für die externe Qualitätskontrolle für alle im Screening untersuchten Parameter (CDC Atlanta, Deutsche Gesellschaft für Klinische Labordiagnostik).

Das Trackingsystem (Kontrolle pathologischer Befunde, Eingang von Zweiteinsendungen bei Frühabnahmen (Reifgeborene: Abnahme <36 Std.; Frühgeborene: Abnahme <32 Wochen Gestationsalter)) und die Erfassung aller Neugeborenen konnten weiter verbessert werden. Dazu wurde weiter an der von uns genutzten Software der Firma Labodat, Dresden, gearbeitet. Auch kam ein neues Software-Modul zum Einsatz, welches die Kontrolle der Bestätigungsdiagnostik und der Therapieeinleitung dokumentieren lässt und auch den Forderungen der Deutschen Gesellschaft für Neugeborenen-Screening (DGNS) entspricht.

Screeningumfang

Der Screeningumfang in Sachsen-Anhalt hat sich im Vergleich zum Vorjahr nicht geändert (PKU, Hypothyreose, AGS, Galaktosämie, Biotinidase-Mangel, erweitertes Screening „TMS“). Die von uns angewandten Methoden, Referenzwerte und die Recall- und die Detektionsraten werden in den folgenden 2 Tabellen dargestellt:

Tab. 1: Methoden/Analytik 2006

Parameter	Erkrankung	Methode	Referenzwerte
TSH	Hypothyreose	Fluoreszenz-immunoassay	<15 mU/l
GALT	Galaktosämie	fluorometrisch	>3,5 U/gHb
BIO	Biotindasemangel	enzymatisch	normale/verminderte Aktivität; qualitative Methode

Fortsetzung Tab. 1

Parameter	Erkrankung	Methode	Referenzwerte
17OHP	Adrenogenitales Syndrom (AGS)	Fluoreszenz-immunoassay	abhängig vom Gestationsalter
AC*	siehe Anmerkung	TMS***	99,9te bzw. 0,1te Perzentile der Normalverteilung
AS**	siehe Anmerkung	TMS***	99,9te bzw. 0,1te Perzentile der Normalverteilung

AC* Acylcarnitine - Gruppe von Parametern zur Erkennung von Fettsäure-Oxidationsstörungen, Organoazidurien und Carnitinzyklus-Defekten

AS** Aminosäuren - zur Erkennung von Aminoazidopathien (PKU, MSUD)

TMS*** Tandem-Massenspektrometrie

Untersuchungszahlen, Recallraten und gesicherte Fälle

In Tabelle 2 werden die Recallraten für die einzelnen Messparameter und die gesicherten Fälle aufgezeigt. Ins-

gesamt mussten 2006 56 Recalls durchgeführt werden.

Tab. 2: Probenumfang, gesicherte Fälle, Recall-Rate 2006

	Erstuntersuchungen	Zweituntersuchungen	Recall*	Gesicherte Fälle	Inzidenz in Sachsen-Anhalt 1992-2006
TSH	16.833	647	0,03 %	1	1/3.781
PHE**	16.833	647	0,02 %	3	1/7.006
GALT	16.833	647	0,03 %	0 (2)^	1/119.096
BIO	16.833	647	0,001 %	0	-
17OHP	16.833	647	0,15 %	1	1/34.913#
AC, AS (TMS)	16.833	647	0,07 %	2 (VLCAD*** GA I****)	1/97.944## 1/97.944

* Definition des Recall: Anforderung einer erneuten Blutprobe bei auffälligem Screeningbefund, wenn die Erstuntersuchung im Alter von >36 Std. bei Reifgeborenen oder >32 Wochen Gestationsalter bei Frühgeborenen abgenommen wurde.

** Phe: Phenylalanin: Parameter für Erkennung der Phenylketonurie und Hyperphenylalaninämie

*** VLCAD: Abbaustörung der langkettigen Fettsäuren

**** GA I: Glutarazidurie Typ I

Screening auf Adrenogenitales Syndrom erst seit 1997 in Sachsen-Anhalt

erweitertes Screening (TMS) erst seit Mai 2001 in Sachsen-Anhalt

^ es wurden 2 compound heterozygote Formen der Galaktosämie detektiert

Erfassungsraten

Für das Jahr 2006 sahen die Erfassungsraten in Sachsen-Anhalt wie folgt aus: Laut der vorläufigen Jahresstatistik des Statistischen Bundesamtes (Stand: April 2007) wurden 16.872 Kinder in Sachsen-Anhalt geboren.

Tab. 3: Erfassungsrate für Erstuntersuchungen

	Anzahl	Differenz/Summe
Erstscreening MD	16.833	
nicht in Sachsen-Anhalt geboren	52	16.781
nicht in Sachsen-Anhalt gescreent	24	16.805
vor Screeningabnahme verstorben	6	16.811
Screening von Eltern verweigert	3	16.814

Die Diskrepanz zwischen der Zahl der Lebendgeborenen und der gescreenten Kinder beträgt **58**.

Die Angabe des Bundesamtes für Statistik basiert auf den vorläufigen Angaben des Landesamtes. Grundlage sind die von den Geburtseinrichtungen an die Standesämter gemeldeten Geburten. In anderen Bundesländern gescreente Kinder wurden nur in die Betrachtung einbezogen, wenn eine eindeutige Zuordnung gesichert werden konnte.

Die Kontrolle der Zweituntersuchungen ergab folgendes Ergebnis: Alle 681 erforderlichen Zweiteinsendungen wurden verfolgt. Zwei davon waren wegen nicht ausreichendem Material in der Erstuntersuchung notwendig geworden und gingen zeitgerecht in unserem Labor ein. Alle anderen 679 teilten sich wie in Tab. 4 gezeigt auf:

Tab. 4: Erfassungsrate Zweituntersuchung

	<36 Std.	<32 SSW
Zweitscreening erforderlich: 679	515	164
Kontrolle im eigenen Labor: 627	491	136
vor Screeningabnahme verstorben	1	12
in anderen Bundesländern gescreent	11	0
erst 2007 im eigenen Labor gescreent	6	10
fehlende Zweiteinsendung	6*	6**

* von diesen 6 Kindern konnte trotz des Anschreibens der Eltern keine Kenntnis über ein Zweitscreening erlangt werden

** durch einen Softwarefehler nicht bis zur korrigierten 32. SSW verfolgt, alle hatten jedoch eine 2. BE vor diesem Zeitpunkt

Bei den in anderen Bundesländern gescreenten Kindern handelt es sich um Kinder, die an der Grenze zu anderen Bundesländern wohnen und bei denen die Abnahme durch Hebammen oder niedergelassene Ärzte erfolgte, die die Blutproben nicht nach Magdeburg schicken.

Tab. 5: alle Erfassungen in Prozent

Grund der Erfassungskontrolle	%
Vollständigkeit (bezogen auf die vorläufige Geburtenzahl)	99,66
notwendiges Zweitscreening	98,23
Kontrollen von positiven Erstscreening	100
Wiederholung, wenn zu wenig Material für alle Untersuchungen	100

Prozesszeiten

Blutentnahmezeiten

Die in den Richtlinien geforderte optimale Blutentnahmezeit für das Neugeborenencreening (2.-3. Lebenstag) wurde zu 85,13 % umgesetzt. Bei insgesamt 14,87 % aller Neugeborenen wurde die Blutentnahme nicht im

geforderten Zeitraum durchgeführt. 0,39 % der Entnahmen erfolgten erst zwischen dem 5. und 10. Lebenstag, 0,1 % sogar erst nach dem 10. Lebenstag.

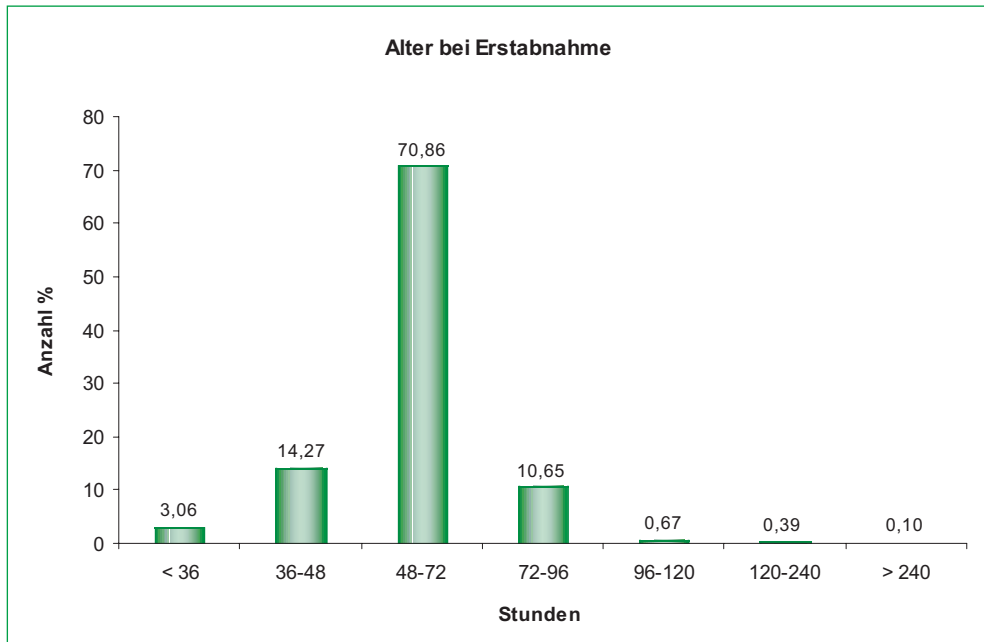


Abb. 1 Anmerkung: Es flossen nur die Daten der Neugeborenen in die Betrachtung ein, von denen alle erforderlichen Angaben vorlagen (Geburtsdatum und -zeit sowie Blutentnahmedatum und -zeit).

Versandzeiten

Abbildung 2 zeigt, dass 42,16 % aller Einsendungen das Labor erst mehr als 2 Tage nach der Blutabnahme erreichten. 4,98 % aller Blutproben brauchten länger als 4 Tage. Diese relativ hohe Zahl ist mitunter auch durch den

Umzug des Labors zu begründen. Es gab erhebliche Schwierigkeiten bei der Versendung über den Postweg, wenn nicht das Postfach genutzt wurde.

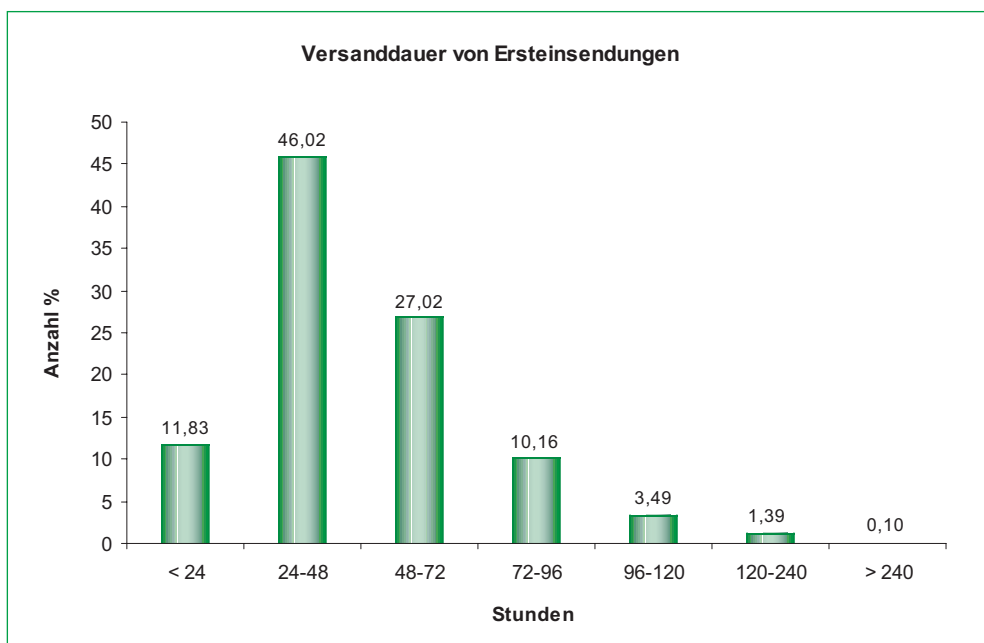


Abb. 2

Die o. g. Richtlinie fordert die Übermittlung eines pathologischen Befundes durch das Labor an den Einsender spätestens 72 Stunden nach Blutentnahme. Der limitierende Faktor ist hier die Zeit von der Blutentnahme bis zum Probeneingang (Versanddauer). Die Forderung der

Richtlinie, jede Blutprobe am Tag der Entnahme zu verschicken, nimmt hier Einfluss.

Die folgende Abbildung zeigt die tatsächliche Situation. Speziell für die 56 Kontrolluntersuchungen sieht die Situation wie folgt aus:

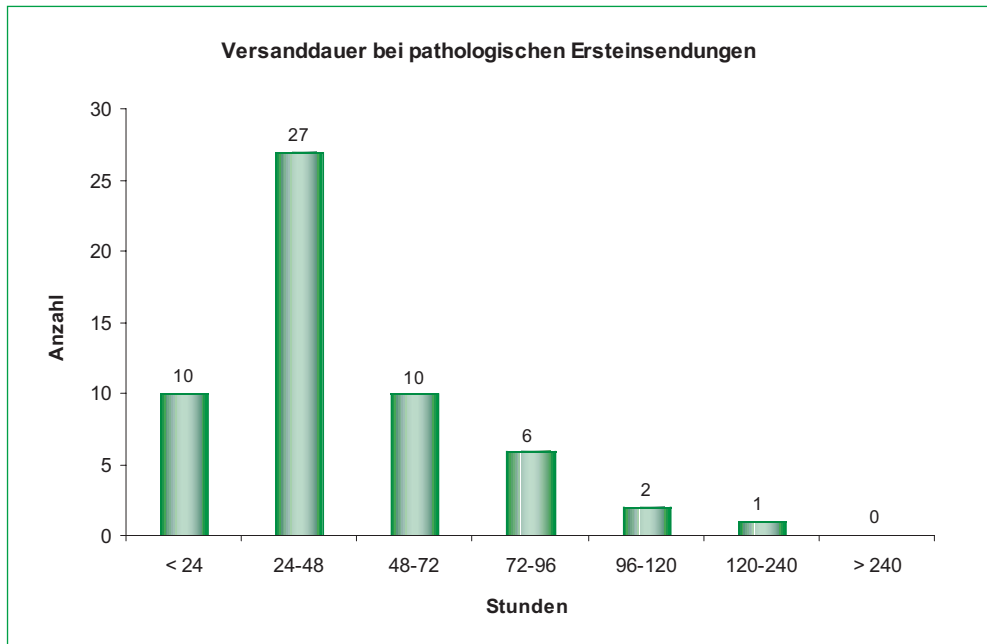


Abb. 3

9 Blutproben erreichten das Labor erst 3 oder mehr Tage nach Entnahme!

Dementsprechend wirkt sich dieser Umstand auf die Übermittlung des pathologischen Befundes aus (Vorgabe: 72 Stunden nach einer Blutentnahme soll der Befund vom Labor an den Einsender übermittelt sein!).

12-mal konnte der Einsender erst nach 73-240 Stunden (< 3-10 Tage) vom Befund in Kenntnis gesetzt werden, d. h. 21,4 % der pathologischen Befunde wurden laut Richtlinie zu spät übermittelt.

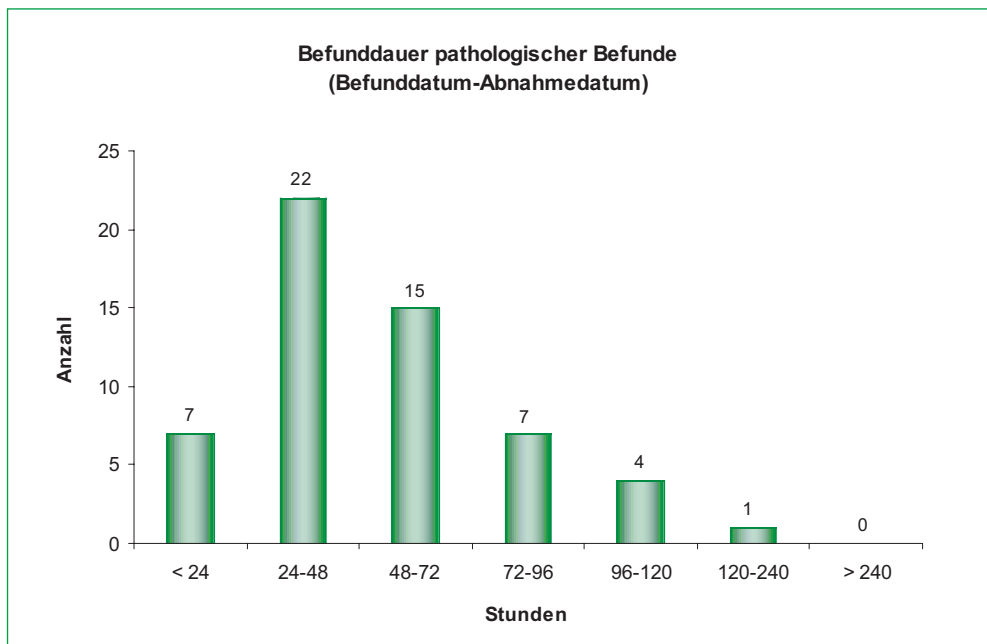


Abb. 4

Befundübermittlung

Abbildung 5 zeigt das Alter der Kinder bei der Befundübermittlung. Diese Daten werden stark beeinflusst von der Blutentnahmezeit, der Versanddauer und der Diagnostikdauer.

Das negativste Ergebnis: Für 0,62% (104) aller Neugeborenen standen die Screeningbefunde erst nach dem 10. Lebenstag zur Verfügung. Zwei davon erst am 66. bzw.

98. Lebenstag. Diese beiden Blutproben wurden zeitgerecht abgenommen, allerdings erst Monate später ins Labor geschickt und mussten daher erneut abgenommen werden.

In die Darstellung gingen nur Daten von Ersteinsendungen ein.

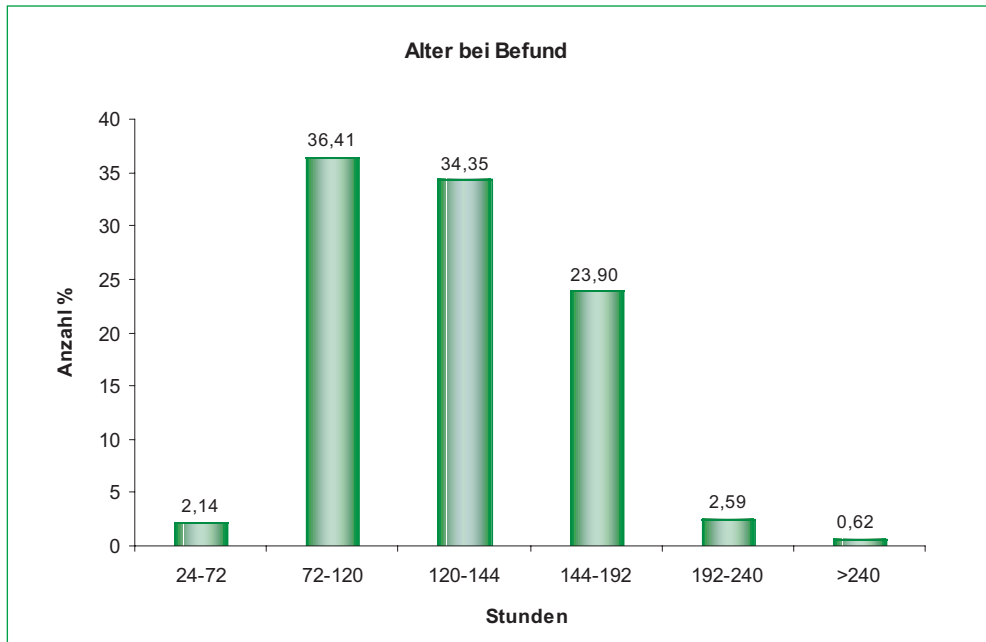


Abb. 5

Diagnostikdauer aller Befunde

In die Diagnostikdauer gehen Faktoren wie interne Wiederholungen (notwendig, wenn das erste Ergebnis pathologisch ausfällt) und Störungen bei Geräten ein. 98,1 % aller Befunde wurden innerhalb von 48 Stunden erstellt

und übermittelt (gerechnet wird bei Normalbefunden das Druckdatum und bei kontrollbedürftigen Befunden das Datum der mündlichen Übermittlung, welches mit Uhrzeit im Datensatz des Kindes dokumentiert wird).

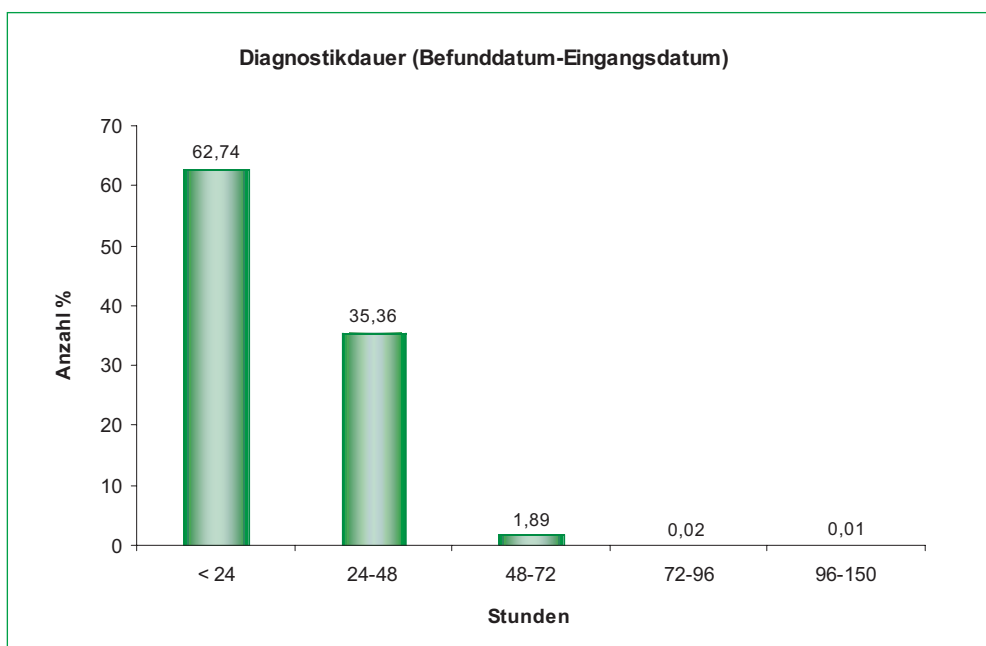


Abb. 6

Pathologische Befunde

Die folgende Abbildung zeigt die Zeit von der mündlichen Übermittlung der 56 pathologischen Befunde (Recalls) bis zur Abnahme des Kontrollblutes durch den Einsender. Pathologische Befunde werden grundsätzlich sofort mündlich, nachdem sie laborintern kontrolliert wurden, übermittelt und als Teilbefund gefaxt. Diese Aktivitäten

werden dokumentiert.

Ein Kontrollblut wurde erst nach mehr als 4 Tagen abgenommen. Dieses wurde zwischen Labor und Einsender unter Beachtung der Dringlichkeit abgesprochen (Frühgeborenes 33.SSW).

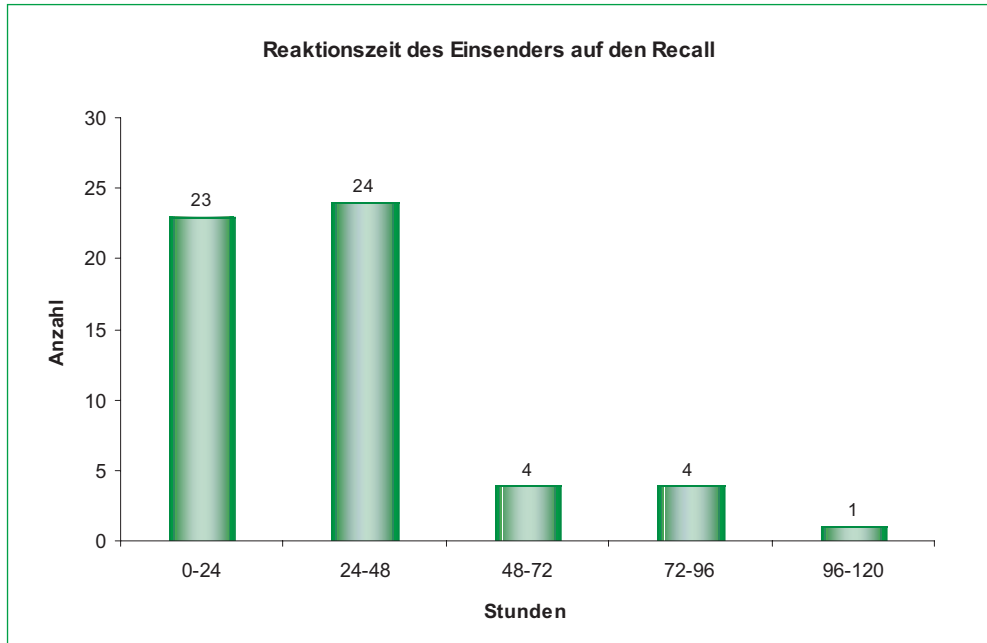


Abb. 7

Von 87,5 % der 56 eingegangenen Recallproben konnten die Ergebnisse am Eingangstag erstellt werden. Eine

Laboruntersuchung dauerte wegen eines Gerätedefektes etwas mehr als 2 Tage (Abb. 8).

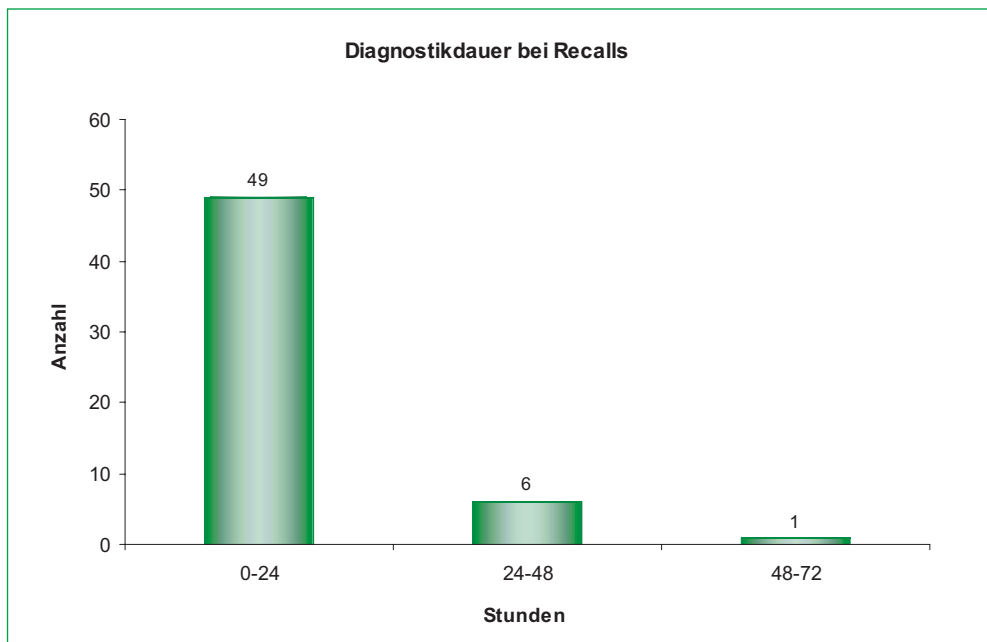


Abb. 8

9 der 56 angeforderten Recalls bestätigten sich im Screening. Es wurden 1 Hypothyreose, 3 Phenylketonurien, 1 Abbaufekt der langkettigen Fettsäuren (VLCAD),

1 Glutarazidurie Typ I, 1 Adrenogenitales Syndrom und 2 compound heterozygote Galaktosämien diagnostiziert. 7 Patienten mussten einer Therapie zugeführt werden.

Therapieeinleitung screening-positiver Patienten

Tab. 5: Diagnose, Bestätigungsdiagnostik und Therapiebeginn

Diagnose	Bestätigungsdiagnostik	Alter bei Therapiebeginn
Hypothyreose	Serum-TSH, T4, Sonographie	4 Tage
Phenylketonurie	Serum-Phe, BH4-Test	14 Tage
Adrenogenitales Syndrom	Serum-17-OHP, ACTH, Renin	6 Tage
VLCAD	Enzymanalyse	6 Tage
Glutarazidurie Typ I	organische Säuren	8 Tage
Galaktosämie	Molekulargenetik	8 Tage
Galaktosämie	Molekulargenetik	8 Tage

Zusammenfassung

Die bereits in den vergangenen Jahren aufgezeigten Schwachstellen bestehen leider immer noch. Größtes Problem sind nach wie vor die langen Versandzeiten.

Alle Patienten mit positivem Erstscreeningbefund konnten verfolgt und die Diagnose gesichert bzw. ausgeschlossen werden. Auch die Bestätigung des positiven Screening-ergebnisses durch die Behandlungseinrichtungen und der Therapiebeginn konnte in allen Fällen dokumentiert werden.

Für 2006 errechnet sich für alle Zielkrankheiten des

Neugeborenscreenings insgesamt eine Inzidenz von 1/1.870 für Sachsen-Anhalt .

Das Stoffwechsellzentrum Magdeburg erstellte 2006 eine Homepage im Internet. Unter

www.stoffwechsellzentrum-magdeburg.de

können sich Einsender und Eltern, sowie Interessierte Informationen zum Neugeborenscreening ansehen und downloaden.

